

Universitetet i Bergen  
Det medisinske fakultet  
Institutt for samfunnsmedisinske fag  
Studieretning genetisk veiledning



## **”Å leve med visshet om Huntingtons sykdom”**

En kvalitativ studie om erfaringer med å ha testet positivt på presymptomatisk test for  
Huntingtons sykdom.

Natalie Henriksen  
Masteroppgave i helsefag  
Vår 2010

## SYRIN

Jo, jeg så deg  
her fra vinduet.  
Du bøyde deg og tok den opp,  
syrinkvasten  
som lå der midt i gata vår og ble  
overkjørt av biler. Minst av to.  
Jeg hørte springen gå på kjøkkenet,  
og der sto den.  
Litt forpjusket, skamfull,  
nesten død.  
Men så idag,  
du verden  
- hele stua full av sommer,  
svimlende  
sånn som dengang

Så det går an.

Rolf Jacobsen  
(fra ”Tenk på noe annet”, 1979)

## FORORD

Å arbeide med denne masteroppgaven har vært et interessant og spennende arbeid. Det er mange som har bidratt med hjelp og støtte underveis i prosessen.

Først og fremst vil jeg takke informantene som har stilt opp og delt sine erfaringer med meg. Jeg ble godt tatt imot av dem, og er svært takknemlig for den åpenheten de viste meg. Takk for tilliten!

Mine veiledere Åshild Lunde og Arvid Heiberg fortjener en stor takk. Begge fortjener ros for at de har kommet med mange råd og konstruktive tilbakemeldinger. Åshild Lunde, stipendiat ved Institutt for samfunnsmedisinske fag ved Universitetet i Bergen, har vært en veldig viktig støttespiller med sine gode råd, ideer og faglige innspill. Hennes dyktige veiledning, der høye faglige krav balanseres av støtte og oppmuntring til min faglige utvikling, har bidratt til at jeg har klart å gjennomføre masteroppgaven.

Arvid Heiberg professor, overlege og spesialist på Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus, har vært en stor inspirasjonskilde for meg. Arvid har enormt stor bredde i sin medisinske kompetanse og stor kreativitet i sin store arbeidskapasitet. Han har vært en pionér i utviklingen og anvendelsen av faget medisinsk genetikk i Norge. I tillegg til at Arvid har tatt på seg oppgaven som biveileder av masteroppgaven min, har han også ”tatt meg under sine vinger” og latt meg få kjenne til feltet ytterligere. Gjennom Arvid har jeg fått mulighet til å delta på mange Huntington-veiledninger, samt også møtt pasienter i tidlig og sen fase av sykdommen og deres familier.

Jeg vil også takke Nancy Borgerød, sekretær ved Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus for ditt gode humør og hjelp til å nå ut til informantene.

Onkel Jan Ove Henriksen fortjener ros for sin korrekturlesing, gode råd og innspill.

Takk til min samboer Jacob Petersen for kjærlighet og oppmuntring, og takk til mine gode venninner for deres tålmodighet i forhold til en delvis fraværende venninne.

Og sist men ikke minst, takk til min mor Linda Henriksen for den gode omsorgen, støtten og kjærligheten som hun alltid har gitt meg.

Oslo mai 2010

*Natalie Henriksen*

Det vesentlige ved lykken er ikke rikdom og nytelse, men aktivitet, den frie utfoldelsen av evner, samt vennskap med gode mennesker.  
(Aristoteles)

## **ABSTRACT**

Huntington's disease is a severe, dominantly inherited disease in which there is no curative treatment for. A person at risk can take a pre-symptomatic test that provides a safe answer if the person has inherited the mutation or not.

The purpose of this study was to investigate how people experience living with the knowledge of Huntington's disease. The study was based on interviews with 7 informants which all have inherited the mutation of Huntington disease and are all connected to the Section of genetic medicine at Oslo University Hospital in Norway.

The methodological foundation of the investigation has been a phenomenological-hermeneutic approach, with a focus on how informants experience their life situations. It is desirable that the knowledge about this subject can contribute to improve adjustments and to help both the carriers and their families in living with Huntington's disease.

A main finding in the study was that most of the informants felt that it was a consolation to know more about the disease, although it raised concern about their own future and that of their children. All of the informants pointed out how living in the moment is important to them, as well as making the most out of the situation as there may not be a tomorrow.

The conclusion shows that being a carrier can affect the life of the person and the family. To live with the knowledge of Huntington's disease affects how a person go by doing things in both planning and prioritizing. However, there are no reports of major psychosocial consequences as to the hereditary of being a mutation carrier of Huntington's disease. One reason for this may be the following up plan of a test person that the family will be offered after a presymtomatic test. The study shows the importance of health service that prepares and protects individuals at risk. Social support, acceptance, openness and optimism are other factors that helped the informants in this study of living with the knowledge of Huntington's disease. As for now, the carriers hope for new research – which will cure the disease.

*Keywords:* Huntington's disease, genetic testing, genetic counselling, experiences, stress, coping, phenomenological-hermeneutic approach.

## SAMMENDRAG

Huntingtons sykdom er en alvorlig, dominant arvelig sykdom som det per i dag ikke finnes noen kurativ behandling for. Dersom man er risikoperson har man muligheten til å benytte seg av en presymptomatisk gentest som gir et sikkert svar på om man har arvet mutasjonen eller ikke.

Hensikten med denne studien har vært å få kunnskap om ulike personers egne erfaringer rundt det å leve i visshet om at man har arvet genmutasjonen for Huntingtons sykdom. I studien er det brukt en kvalitativ tilnærming. Datamaterialet er innsamlet ved intervju av syv informanter, alle informantene i studien har arvet mutasjonen (genforandringen) for Huntingtons sykdom. Alle informantene er tilknyttet Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus. Denne studien er en fenomenologisk-hermeneutisk studie som har fokus på hvordan informantene opplever sin livssituasjon. Det er ønskelig at kunnskap om dette emnet kan bidra til bedre tilrettelegging og til å hjelpe både testpersoner og familiene deres med å mestre det å leve med visshet.

Et hovedfunn var at de fleste informantene erfarte at det var en lettelse å få vite, men livet deres er også preget av bekymring, særlig om egen og barnas framtid. Samtlige av informantene påpekte også hvor viktig det er å leve i nuet og gjøre det man har lyst til, det kan komme en dag hvor det er for sent.

Konklusjonen viser at et dårlig gensvar har innvirkning på testpersonens og familiens liv. Å leve med visshet om Huntingtons sykdom preger både planlegging og prioritering. Personene i studien forteller ikke om store psykososiale konsekvenser som følge av å få et dårlig gensvar. En av grunnene til dette kan være oppfølgingstilbudet som testpersonen og familien får tilbud om. Studien viser viktigheten ved at helsevesenet forbereder og ivaretar personer som har fått dårlig gensvar. Sosial støtte, akseptering, åpenhet og optimisme er andre faktorer som har hjulpet informantene i denne studien med å leve med visshet om Huntingtons sykdom. Foreløpig håper informantene på ny forskning – at det blir mulig å behandle sykdommen.

*Nøkkelord:* Huntingtons sykdom, genetisk testing, genetisk veiledning, erfaringer, stress, mestring, fenomenologisk-hermeneutisk tilnærming.

## INNHALDSFORTEGNELSE

<b>Kapittel 1. INTRODUKSJON</b>	<b>8</b>
1. Bakgrunn	8
1.2 Huntingtons sykdom	9
1.2.1 Symptomer, diagnose, behandling	9
1.2.2 Arvemønster og genetikk	11
1.2.3 Gentesting for Huntingtons sykdom	13
1.2.4 Genetisk veiledning	15
1.3 Tidligere forskning	18
1.4 Oppgavens hensikt og problemstilling	21
1.5 Organisering av oppgaven	22
<b>Kapittel 2. TEORETISK PERSPEKTIV</b>	<b>23</b>
2.1 Stress og krise	23
2.2 Mestring	24
<b>Kapittel 3. METODE</b>	<b>27</b>
3.1 Fenomenologisk – hermeneutisk metodologi	27
3.2 Valg av design	29
3.3 Egen forforståelse	30
3.4 Utvelgelse og rekruttering	31
3.5 Praktisk gjennomføring av undersøkelsen	33
3.6 Transkripsjon	34
3.7 Analyse	35
3.8 Vitenskapelig kvalitet	36
3.8.1 Validitet	37
3.8.2 Reliabilitet	38
3.9 Ethiske betraktninger	39
<b>Kapittel 4. RESULTATER</b>	<b>41</b>
4.1 Om presentasjonsformen	41
4.2 Presentasjon av informantene	41
4.3 Presentasjon av resultatene	42

4.3.1 Tidligere erfaringer med Huntingtons sykdom.....	42
4.3.1.1 Å å ha vokst opp med en nær slektning som hadde Huntingtons sykdom.....	42
4.3.1.2 En arvelig sykdom i slekten.....	45
4.3.2 Erfaringer med gentesten.....	45
4.3.2.1 Å velge å teste seg.....	45
4.3.2.2 Å få vite.....	47
4.3.3 Erfaringer med å ha fått dårlig testsvar.....	50
4.3.3.1 Å engste seg for symptomer.....	50
4.3.3.2 Å være åpen om Huntingtons sykdom.....	52
4.3.3.3 Å engste seg for barna.....	55
4.3.3.4 Å tenke på Huntingtons sykdom.....	57
4.3.3.5 Å leve med en ny uvisshet.....	60
4.3.3.6 Å våkne opp.....	61
4.3.3.7 Erfaringer knyttet til ulike relasjoner.....	64
4.3.4 Erfaringer med å forberede seg på framtiden.....	66
5.3.5 Erfaringer knyttet til informasjon og oppfølging fra Helsevesenet.....	70
<b>Kapittel 5. DISKUSJON.....</b>	<b>76</b>
5.1 Introduksjon.....	76
5.2 Mestring av visshet.....	76
5.3 Støtte og oppfølging fra helsevesenet.....	87
5.4 Diskusjon av aspekter knyttet til funnenes vitenskapelige kvalitet.....	90
5.5 Videre forskning.....	93
5.6 Konklusjon.....	94
<b>6. LITTERATURLISTE .....</b>	<b>96</b>
<b>7.VEDLEGG.....</b>	<b>105</b>

## **Kapittel 1. INTRODUKSJON**

### **1. Bakgrunn**

Huntingtons sykdom ble først beskrevet i 1860 av Johan Christian Lund som ”rykka” eller ”arvesygen”. Lund observerte at sykdommen ”gikk igjen” i bestemte slekter, og ut fra dette fastslo han at sykdommen var arvelig (Lund, 1862). Huntington sykdom har fått sitt navn etter George Huntington som beskrev de samme symptomene fra sine observasjoner på slutten av 1800-tallet (Huntington, 1872). Sykdommen er også kjent som Huntingtons Chorea (Chorea betyr dans) og St. Veitsdans.

Huntingtons sykdom er en alvorlig, arvelig hjernesykdom som sjeldent bryter ut før i voksen alder. Sykdommen rammer en rekke områder, blant annet psykologiske, følelsesmessige og motoriske funksjoner. Sykdommen har et autosomalt dominant arvemønster. Dersom en av foreldrene er mutasjonsbærere (genbærer), har hvert barn 50 prosent risiko for å arve sykdomsanlegget. Det finnes per i dag ingen behandling hos mennesker som kan utsette sykdomsdebut eller helbrede den som rammes. En person som har arvet mutasjonen (genforandringen) for Huntingtons, vil også utvikle sykdommen, dersom man lever lenge nok (Bates, Harper & Jones, 2002). Sykdommen arves uavhengig av kjønn, og kan ikke hoppe over en generasjon. I presentasjonen vil sykdommen omtales som HD, Huntingtons Disease, Huntingtons sykdom eller sykdommen, disse benevnelsene har det samme meningsinnholdet men jeg veksler mellom disse for å få litt mer tekstlig variasjon i presentasjonen min.

I Norge er det registrert omtrent 250 tilfeller i aldersgruppen 20-95 år som er diagnostisert med Huntingtons sykdom, og man anser at cirka 1000 personer er i risikozonen for å ha arvet mutasjonen (Jacobsen, 1998). Dette tallet har vært stabilt gjennom mange år.

Moderne genteknologi gjør det mulig å forutsi fremtidig genetisk sykdom. Fra 1993 ble det i Norge tilbudt en sikker gentest for å påvise Huntingtons sykdom, en såkalt presymptomatisk gentest for å se om en risikoperson har arvet mutasjonen. Gentesten kan ikke gi svar på når sykdommen vil bryte ut eller hvordan sykdomsutviklingen vil være. Avgjørelsen om å la seg teste eller ikke er en stor beslutning i en risikopersons liv – særlig med tanke på at det ikke finnes noen kurativ behandling for sykdommen. Cirka 80 prosent av disse velger å ikke vite



om de har arvet mutasjonen for HD (Read & Donnai, 2007). I Norge har ca 150-200 risikopersoner for HD benyttet seg av en presymptomatisk test. Siden man antar at det finnes ca 1000 risikopersoner, tilsier dette at mindre enn 20 % har benyttet seg av tilbudet (Blomhoff & Stokke, 1995).

At man i dag har muligheten til å benytte seg av en presymptomatisk test for å forutsi eventuell fremtidig sykdom, reiser bekymringer om de psykologiske konsekvensene dette kan medføre. Studier gjort i Norge og i utlandet har vist at det er økt psykisk sykkelighet i familier som er berørt av Huntington sykdom. Det som er spesielt truende dreier seg ofte om barn som vokser opp med en alvorlig syk far eller mor, hvor det blir lagt et stort press på den friske ektefellen og på barna. Det kan også oppstå en uro over familiens økonomi (Blomhoff, Malt & Weisæth, 1995). Testpersonen har ofte opplevd sykdommen nært inn på livet, og sett hvordan sykdommen rammer og endrer et menneske. Depresjon og selvmordstanker har lenge vært kjent som en risiko i familier med risiko for Huntingtons sykdom (Tibben, 1993; Harris & Barraclough, 1994). Høyest er risikoen for selvmord på det tidspunktet når sykdommen bryter ut (Blomhoff & Stokke, 1995). Mange gjør seg negative tanker som at de ikke skal inngå samliv og ikke få barn. Testpersonen kan være redd for å bli plassert på institusjon i ung alder, bli pleietrengende og være avhengig av at andre mennesker. Og fordi man ikke vet når eller hvordan sykdommen debuterer, må man lære seg å leve videre med en ny usikkerhet ved påvist mutasjon. Dette krever en omstillingsprosess hvor man må akseptere nye krav til egen mestring (Blomhoff & Stokke, 1995).

## **1.2 Huntingtons sykdom**

### **1.2.1 Symptomer, diagnose, behandling**

Huntingtons sykdom kan starte i alle aldre, men diagnosen stilles som regel i 35-45 års alderen. Det er liten forskjell i debutalder med hensyn til kjønn, eller om det er mor eller far som er bærer av genet. Senere sykdomsstart betyr et mer godartet forløp (Heiberg, 2008). Tilstanden har en snikende debut, og de første symptomene blir ofte ikke lagt merke til. Sykdommen blir ofte inndelt i tre faser: *Tidlig fase*, *midt fase* og *sen fase*. Psykologiske symptomer som personlighetsforandringer er ofte det som preger sykdommens første fase, og den kjennetegnes særlig av rastløshet, irritabilitet og et nedstemt stemningsleie. Evnen til empati, problemløsning og framtidsplanlegging avtar gradvis. Det er disse symptomene som har størst innflytelse på pasientens dagligliv, og som bidrar mest til pasientens tap av

uavhengighet (Kremer, 2002). Personen som er syk blir ofte temperamentsfull og stadig mer passiv i forhold til daglige gjøremål og aktiviteter. Bagateller kan raskt bli til store problemer, og hverdagen kan bli endret på mange måter for hele familien. Gode stunder og samhold i familien forsvinner ofte, og den syke har ofte svært lav terskel for sinne. Symptomene har en gradvis utvikling – de første kan opptre over lang tid, gjerne i flere år. Pasientens tale og problemer med å kommunisere med andre kan også oppstå tidlig i sykdomsforløpet. Talen blir etter hvert utydelig og usammenhengene, derfor kan det bli vanskelig for andre å forstå det som blir sagt. Tidssansen er bevart, og pasienten gjenkjenner personer langt ut i siste fase av sykdommen. Manglende sykdomsinnsikt hos personen er svært vanlig, og dette vanskeliggjør hjelpetiltak (Heiberg, 2008). Dersom Huntingtons sykdom ikke er kjent i slekten, kan flere pasienter også få feil diagnose i de første årene av sykdommen.

De motoriske symptomene kommer oftest senere, og viser seg i form av ufrivillige bevegelser med rykninger i ansikt, armer og ben. *Chorea* sees hos ca 90 % av pasienter med Huntingtons sykdom, og preges av spontane bevegelser, rykninger og gangforstyrrelser. Disse hyppige bevegelsene går etter hvert ofte over til *dystoni* som er karakterisert av mer rolige, og vridende bevegelser som dominerer siste fase av sykdomsutviklingen (Kremer, 2002). Balansen blir også dårligere, men den kan trenes opp. De motoriske vanskelighetene medfører ofte at tale og svelgefunksjonen blir påvirket; maten settes ofte i vrangstrupen, og de ufrivillige bevegelsene gjør det vanskelig å spise. Fordi de har et svært høyt energiforbruk, trenger pasienter med Huntingtons sykdom mye og kaloririk mat (Heiberg, 2008). Det finnes ulike drikker som fungerer som en måltidserstatning som kan benyttes av pasienter som har problemer med å spise.

Symptomene ved Huntingtons sykdom skyldes at hjernecellene i basalgangliene dør, men også andre deler av hjernen kan rammes senere i sykdomsforløpet. Det som er karakteristisk for sykdommen er at diagnosen ofte stilles flere år etter at de første symptomene har vist seg. Diagnosen baseres på sykehistorie, familieanamnese og funn ved en klinisk undersøkelse, og den verifiseres med en genetisk test (Heiberg, 2008). For at helsepersonell skulle kunne vurdere pasientens funksjonsnivå på bakgrunn av opplysninger som pasienten eller familien oppgir med hensyn til pasientens fungering, er det utarbeidet en funksjonskala av Shoulson og Fahn (1979). Funksjonsskalaen for Huntingtons sykdom er en del av Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS).

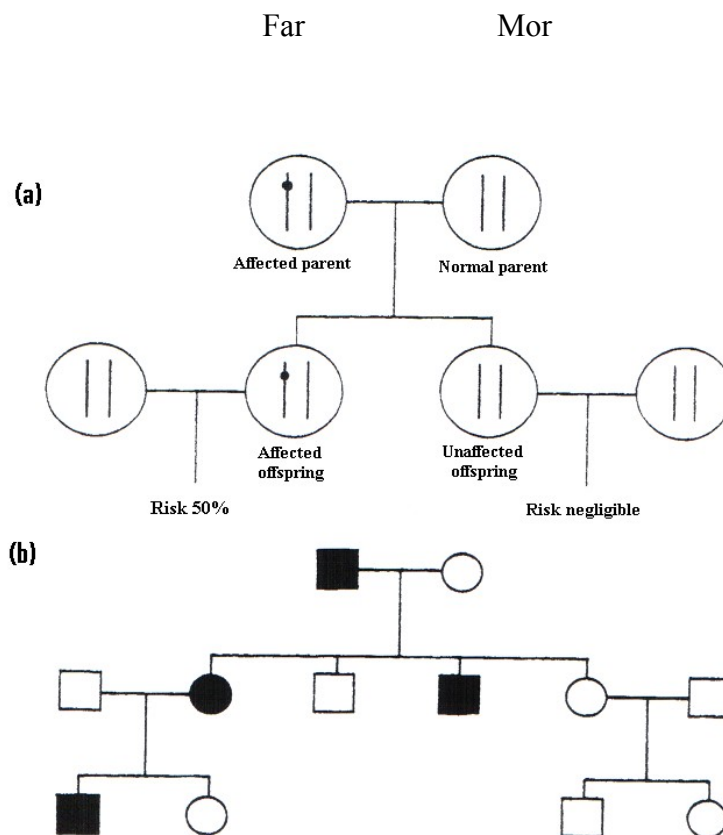
Varigheten av Huntingtons sykdom varierer. Etter å ha fått diagnosen lever man i gjennomsnitt 15 år med sykdommen, men noen lever betydelig lengre (Heiberg, 2008). De fleste dør av bronkittlungebetennelse eller andre infeksjonssykdommer (Kremer, 2002).

Som tidligere nevnt finnes det per i dag ingen kurativ behandling for sykdommen, men det finnes medikamenter som kan dempe de ufrivillige bevegelsene og de psykiatriske symptomene. Siden Huntingtons-genet ble lokalisert til kromosom 4 i 1983, og nærmere karakterisert i 1993, har det vært store forventninger til den molekylærgenetiske forskningen rundt HD. Man håper å finne en behandling som stopper, utsetter, eller forsinker utviklingen av sykdommen. I dag forskes det mye på å finne en behandling for sykdommen, samtidig som man leter etter tidlige symptomer som gjør at man kan oppdage sykdommen før de nevrologiske symptomene oppstår. Positive funn av medikamenter er gjort hos transgene mus og andre organismer, men man vet enda ikke om disse har effekt på mennesket. Dersom man finner en medisin, er målsettingen å kunne benytte denne på et tidlig sykdomsstadium. Til tross for at det ikke finnes kurativ behandling, kan det gjøres en vesentlig innsats for å bedre både pasientens og familiens situasjon (Heiberg, 2008).

### **1.2.2 Arvemønster og genetikk**

Arvemønsteret ved Huntingtons sykdom er autosomt dominant. Dette betyr at det er 50 % sjanse for at barn av en forelder med mutasjonen har arvet sykdomsgenet, og at det er 50 % sjanse for at barn ikke har arvet sykdomsgenet. Huntingtons sykdom ”hopper ikke over ledd”, men har en penetrans på 100 %. Dersom man arver genfeilen, vil man derfor høyst sannsynlig utvikle sykdommen (Bates, Harper & Jones, 2002).

Figur 1 illustrerer arvegangen. Her er far affisert av sykdommen. Alle har to sett av Huntington-genet, et fra mor og et fra far. Hvilket gen mor gir fra seg vil ikke ha betydning i denne sammenhengen, fordi mor har to gener uten mutasjon. Hvilket gen far gir fra seg vil være av betydning: Far kan gi fra seg genet med Huntingtons mutasjon, eller ikke. Hvert barn til denne faren vil derfor ha 50 % sjanse for å arve mutasjonen.



**Fig1. Autosomal dominant arvegang ved Huntingtons sykdom.** (a) Viser segregerings mønster i avkom fra affisert og uaffisert individ. (b) Et skjematisk mønster viser autosomal dominant overføring ved Huntingtons sykdom (Bates et al, 2002: 115).

Genet for Huntingtons sykdom har vært kjent siden 1993, og det er lokalisert på den korte armen av kromosom nummer 4. Det var Gusella og medarbeidere som la det molekylærdiagnostiske grunnlaget da de påviste økt antall CAG-repeterte enheter i Huntingtons genet. Genet er også kjent som IT-15-genet, og det koder for proteinet huntingtin (The Huntington disease Collaborative Research Group, 1993).

Et gen består av en sekvens som koder for en bestemt rekkefølge av aminosyrer som utgjør en polypeptidkjede. En eller flere av disse settes sammen til et protein. På Huntingtongenet er det et visst antall repetisjoner av basene C, A og G (CAG-repetisjoner). CAG er en basetriplett som normalt koder for aminosyren glutamin. Normalt har mennesket en CAG frekvens på

under 25 i huntingtongenet, mens mennesker som har en arvelig disposisjon for Huntingtons sykdom har en ekspansjon av CAG-frekvensen fra 39 til over 100. Hos 90 % av personer som får dårlig gensvar finner man CAG-tall på mellom 40 og 50 repetisjoner. Man er i dag kjent med at det er en sammenheng mellom antall CAG repetisjoner og utbrudd av sykdom, en høyere frekvens av CAG repetisjoner gir vanligvis tidligere sykdomsstart, men ikke nødvendigvis et raskere sykdomsforløp etter at diagnosen er satt (Heiberg, 2008).

Nyere forskning viser at Huntingtons sykdom kan oppstå som en ny mutasjon, men det finnes få tilfeller av dette i Norge (Heiberg, 2008).

### **1.2.3 Gentesting for Huntingtons sykdom.**

Når man undersøker en persons arvestoff (DNA) for å se hvilke genvarianter personen har, har man utført en gentest. En DNA-test for Huntingtons sykdom kan utføres diagnostisk, presymptomatisk eller hos fostre (prenatal testing). Genetisk testing er i Norge regulert gjennom *Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi* (revidert 2003), heretter kalt Bioteknologiloven.

I Bioteknologilovens § 5-1 defineres *genetiske undersøkelser*:

*Med genetiske undersøkelser menes i denne loven alle typer analyser av menneskets arvestoff, både på nukleinsyre- og kromosomnivå, av genprodukter og deres funksjon, eller organundersøkelser, som har til hensikt å gi informasjon om menneskets arveegenskaper.*

*Med genetiske undersøkelser av fødte menes i denne lov:*

- a) genetiske undersøkelser for å stille sykdomsdiagnose.*
- b) genetiske presymptomatiske undersøkelser, genetiske prediktive undersøkelser og genetiske undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer som først viser seg i senere generasjoner.*
- c) genetiske laboratorieundersøkelser for å bestemme kjønnstilhørighet, unntatt genetiske laboratorieundersøkelser for identifikasjonsformål.*

Diagnostiske tester benyttes ved testing av allerede syke personer. Disse personene kan ved hjelp av en gentest få undersøkt om sykdommen de har skyldes genetiske faktorer. Slik kan de få en diagnose, og en eventuell behandling deretter. Loven krever *ikke* genetisk veiledning i forbindelse med denne typen undersøkelse. § 5-1 annet ledd bokstav b handler om undersøkelser som blir gjort på friske personer. Å teste presymptomatisk vil si at man tester friske risikopersoner for å forutsi om de vil utvikle Huntingtons sykdom senere i livet.

Mutasjonsfunn vil med *sikkerhet* medføre sykdomsutvikling, men forteller ikke noe om når sykdommen starter eller hvordan sykdomsutviklingen vil være.

I Norge har en sikker presymptomatisk test for Huntingtons sykdom vært tilgjengelig siden 1993 ved Avdeling for medisinsk genetikk ved Ullevål universitetssykehus i Oslo, og i de senere år ved Haukeland Universitetssykehus i Bergen. Ved særskilte tilfeller utføres også gentesting for HD ved St. Olav hospital i Trondheim.

Å teste friske personer betraktes som mer etisk problematisk enn å teste syke, og i denne sammenheng kreves det genetisk veiledning.

I bioteknologilovens § 5-5 sies det følgende om *genetisk veiledning*:

*Ved genetiske undersøkelser som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b, skal den som undersøkes, gis genetisk veiledning både før, under og etter at undersøkelsen er foretatt.*

*Dersom den som undersøkes, er et barn under 16 år, skal genetisk veiledning også gis til barnets foreldre eller andre med foreldreansvar.*

Gjennomsnittsalderen på dem som ønsker å teste seg for Huntingtons sykdom er 40 år, og det er flere kvinner enn menn som velger å gjennomgå en presymptomatisk test (Heiberg, 2008). Selve den presymptomatiske testen er en blodprøve, der man undersøker antall CAG-repetisjoner i genet.

Personen som ønsker å ta en presymptomatisk test for Huntingtons sykdom, skal få omfattende genetisk informasjon og veiledning, og må møte til samtale med psykiater for å få en vurdering på om han eller hun er i psykisk stand til å tåle et eventuelt dårlig testsvar. Man ønsker også å kjenne til eventuelle problemer som personen har hatt tidligere i livet, og det legges stor vekt på at personen på best mulig måte skal mestre testsvaret. Det gis også tilbud om jevnlig oppfølging etter at personen har fått svaret. Ut fra internasjonal forskning vet man at cirka 25 % av alle som får dårlig svar vil ha behov for videre oppfølging etter at de har mottatt testsvaret. Det er mange som velger å avbryte testingen etter de innledende samtalene. Dersom det ikke er mulighet for behandling skal barn under 16 år ikke gentestes:

#### **§ 5-7. Genetisk undersøkelse av barn**

*Genetisk undersøkelse som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b, skal ikke utføres på barn før barnet er fylt 16 år, med mindre undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet.*

Presymptomatisk testing utføres derfor aldri på personer under 18 år i Norden (Heiberg, 2010 pers med).

På grunn av sykdommens sene debut har mange med Huntingtons sykdom allerede fått barn. Dersom en person får vite at han eller hun er genbærer av Huntingtons sykdom vil paret få tilbud om fosterdiagnostikk. Etter genetisk veiledning kan fosterdiagnostikk utføres i 10. svangerskapsuke ved morkakeprøve (chorionbiopsi) (Heiberg, 2008).

Det er også muligheter for preimplantasjonsdiagnostikk (PGD). I denne metoden blir eggceller befruktet utenfor livmor, og egget sjekkes deretter for mutasjon. Et befruktet egg uten mutasjon blir satt inn i livmor. Dette er en svært krevende prosess, og man må per i dag til utlandet for å få gjennomført PGD. I følge teorien kan sykdommen stoppes dersom risikopersoner velger å ikke få barn eller benytter seg av fostervannndiagnostikk (Evers-Kiebons et al, 2002).

#### **1.2.4 Genetisk veiledning**

Genetisk veiledning er viktig for å bistå familier med HD i å forstå og håndtere mulige konsekvenser av et mutasjonsfunn. For å kunne realisere dette kreves det blant annet fagfolk med spesial kompetanse på feltet. Genetisk veiledning utøves av leger, genetiske veiledere, genetikere eller andre med spesialkompetanse innenfor fagfeltet.

I følge Fraser (1974) kan genetisk veiledning defineres som en *”kommunikasjonsprosess, som tar for seg menneskelige problemer forbundet med forekomst, eller risiko for forekomst, av arvelig sykdom i en familie. Denne prosessen omfatter forsøk av en eller flere spesielt utdannede personer på å hjelpe individet og/eller familien til:*

- 1. å forstå de medisinske fakta, inklusive diagnosen, den sannsynlige utvikling av sykdommen, og de tilgjengelige behandlingsmuligheter;*
- 2. å forstå hvordan arvelige faktorer bidrar til forekomst av sykdommen/tilstanden, og hvordan man utfra dette kan fastslå risiko for gjentakelse for ulike slektninger;*
- 3. å forstå valgmulighetene som finnes for å leve med eller omgå den risiko for gjentakelse som beskrives;*

4. å velge den handlemåte som synes adekvat i lys av den enkeltes risiko, familiemålsetting, etiske og religiøse overbevisninger, og derved støtte familien i beslutninger; og
5. å tilpasse seg sykdommen hos familiemedlemmet og risikoen for at sykdommen skal kunne opptre hos barn eller andre familiemedlemmer” (Fraser 1974: 636-59).

Det er viktig å presisere at genetiske veiledere ikke bare skal informere om genetiske sykdommer - de skal også bidra med støtte og omsorg til enkelt individer og familier som har eller er i risiko for genetiske sykdommer. Kommunikasjon er arbeidsredskapet i genetisk veiledning, og aktiv lytting, respekt og empati vil være viktige ingredienser i samtalen. Flere av de genetiske veiledningssituasjonene, deriblant veiledninger i forbindelse med Huntington sykdom, ender ut i en valgsituasjon. Den genetiske veiledningssamtalen skal være informativ og nøytral. En genetisk veileder bør ikke fraråde eller tilråde noen til å ta en gentest, men legge til rette for at personer klarer å gjøre et valg. På denne måten er det et ideal at veiledningssamtalen skal være *ikke-direktiv* (Resta, 2000). Det viktigste er at personen gjør et rasjonelt valg som er riktig for ham eller henne. Det påpekes at ikke-direktiv veiledning handler om mer enn å ikke gi råd: Veilederen skal også søke etter og forsterke personens tro på seg selv og sin egen dømmekraft, gjennom ”*empowerment*” (Thesen & Malterud, 2001). Empowerment bygger på at enkeltindividet og helsevesenet må få større kontroll og innflytelse over forhold som påvirker helsen (Mæland, 2005). Det er også viktig å tilpasse informasjonen som gis under veiledningssamtalen til personens mestringsstil, for eksempel gjennom å diskutere personens kulturelle bakgrunn, familiehistorie og andre personlige aspekter (Kringlen, 2006). Ulike personer kan ha forskjellig oppfattelse av risiko, og man har ulike behov. Prinsippet om *retten til å ikke vite*, innebærer at det er personen som kommer til genetisk veiledning som bestemmer hva han vil, og ikke vil, informeres om (Pasientrettighetsloven 1999, § 3-2).

Når en person kommer til veiledning i forhold til Huntingtons sykdom får personen generell informasjon om sykdommen og testen. Videre blir autosomalt dominant arvegang og den aldersrelaterte penetransen ved HD gjennomgått. Testpersonens valgfrihet understrekes jevnlig. På grunnlag av testpersonens utgangsrisiko og alder kan den genetiske veilederen estimere testpersonens betingede risiko for å ha arvet mutasjonen. Dette kan gjøres fordi risikoen for å ha arvet mutasjonen for Huntingtons sykdom blir redusert med økende alder uten symptomer. Å forberede testpersonen på mulige utfall av testen er en viktig del i genetisk veiledning. Det er viktig å tenke gjennom konsekvenser sammen med testpersonen, og det bør



bli gitt tid til å reflektere over hvilke konsekvenser et godt eller dårlig testresultat vil kunne få i den enkeltes liv (Jacobsen, 1998).

Svarsamtalen starter med at veilederen forsikrer seg om at testpersonen fortsatt ønsker å få vite svaret på testen. I løpet av denne samtalen kan man gå fra å være risikoperson til å få en visshet om man har arvet genet for HD eller ikke, og det anbefales at man her har med seg en støtteperson. Det er viktig at partnere av testpersonen også får oppmerksomhet i den genetiske veiledningsamtalen. Partneren kan lett bli "the forgotten person in the HD family" (Kessler, 1993). Resultatet av DNA-undersøkelsen blir gitt muntlig og skriftlig. Typiske reaksjoner som kan framkomme i etterkant av testen kan være at testpersonen tviler på om svaret faktisk er riktig. Det kan også oppstå en frykt for at prøven deres har blitt forbyttet med en annens. Denne frykten går vanligvis gradvis over. Dersom vedkommende har behov for å få tatt en ny blodprøve får man mulighet til dette (Helle et al, 2000). Det blir også informert om fosterdiagnostikk, dette tilbudet gjelder dersom det er avklart at en av foreldrene er bærer av genet for HD.

Fordi Huntingtons sykdom har et autosomalt dominant arvemønster der det er 50 % risiko for å arve sykdomsgenet, blir oftest flere i en familie rammet. Dersom ett familiemedlem tester seg og testen viser at vedkommende har arvet genfeilen, er det individets egen rett om han eller hun vil opplyse andre om sykdommen. Fordi et testresultat kan fortelle noe om testpersonens slektninger, er det viktig å drøfte ulike situasjoner som kan oppstå. Det kan oppstå situasjoner hvor en av foreldrene er risikoperson, og ikke ønsker å vite sin genetiske status. Noen ganger kan et godt svar (negativt testresultat) medføre at testpersonen føler en skyldfølelse ovenfor søsken som har fått et dårlig svar. Det er viktig at testpersonen tenker igjennom hvem som skal informeres om testprosedyren og resultatet. Helle et al (2000) hevder at dersom man får et dårlig svar på testen har testpersonen et moralsk ansvar for å informere sin samboer/ektefelle og eventuelt andre som testresultatet kan ha betydning for.

Genetiske veiledere har generelt sett ikke lov til å drive oppsøkende genetisk virksomhet. Unntaksvis kan dette skje dersom det handler om en veldig alvorlig sykdom hvor rask behandling kan redde liv. Felles oppfatning i det medisinskgenetiske miljøet i Norge, er at Huntingtons sykdom *ikke* skal være gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet

### 1.3 Tidligere forskning

Internasjonalt er det gjort mye forskning om Huntingtons sykdom, særlig i Europa og i USA. I mange år før og etter testing var mulig var bekymringen reist om det var etisk forsvarlig å tilby presymptomatisk testing for en sykdom som det ikke finnes en behandling for. Flere studier viser at en rekke ulike psykologiske faktorer henger sammen med det å ta en gentest, og dersom man får dårlig svar, hvorledes man takler det å vite at man kommer til å bli framtidig syk av HD. Mye tidligere forskning er gjort på mennesker som ikke mestrer å leve med viten om Huntingtons sykdom. Ut fra min erfaring ved søkene jeg har gjort viser det seg at det er forsket mindre på ”gode mestrer”, om mennesker som lever godt med viten om HD. Jeg har funnet fram til tidligere forskning gjennom å ta i bruk fagbøker og søke i databaser på internett. Både fagfolk ved institutt for samfunnsmedisinske fag (Universitetet i Bergen) og Avdeling for medisinsk genetikk (Oslo universitetssykehus), har gitt meg tips om ulike fagbøker. Søkene mine ved internett har jeg blant annet gjort på sider som: Pubmed, European Journal of General Medicine, British Medical Journal, Medline og The American Journal of Human genetics.

En større internasjonal undersøkelse viser imidlertid at det var få personer som begikk selvmord, fikk depresjoner eller ble innlagt på psykiatrisk avdeling, etter at de hadde fått et dårlig gensvar. Til tross for at dette var en gruppe mennesker med mye livsbelastning. I studien kom det derimot fram at personer som fikk godt svar på gentesten, paradoksalt ofte fikk depresjoner noen måneder etter. Studien konkluderer med at presymptomatisk testing for Huntingtons sykdom kan ha en alvorlig risiko, selv om psykiske problemer og selvmord var lavere enn først forventet. Disse funnene viser at det er svært viktig å tilrettelegge for et oppfølgingsprogram både for personer som har fått et dårlig eller et godt svar på testen (Almquist et al, 1999).

Tilsvarende funn er påvist i en nyere fransk langtidsoppfølging utført av Gargiulo et al (2009) Studien omhandler langtidsutfall for mennesker som benytter seg av en presymptomatisk test og viste at en viss prosentdel av personer med påvist mutasjon for Huntingtons sykdom var preget av depresjon. Også i denne studien kom det fram at depresjon, var noe hyppigere enn forventet i gruppen som hadde fått ett godt svar på gentesten. Resultatet i undersøkelsen viser at psykologisk støtte er svært viktig både for de som er bærere av Huntingtons genet og de som ikke er bærere (Gargiulo et al, 2009).

En studie utført av Licklederer, Wolff & Barth (2008) sammenlignet den mentale helsen og livskvalitet hos mennesker som har fått dårlig svar på en presymptomatisk gentest med mennesker som har fått et godt svar. Blant dem som fikk dårlig svar utpekte særlig to risikofaktorer seg: manglende sosial støtte, og det å bli barnløs. Studien viser at psykologiske faktorer som stress og krise er knyttet til det å få et dårlig gentest svar, og konkluderer at man særlig bør rette oppmerksomhet mot sosial støtte under genetisk veiledning (Licklederer et al, 2008). En annen studie viser også at sosial støtte har innvirkning på det å leve med Huntingtons sykdom, og at understreker viktigheten av sosial støtte rundt testpersonen og familien (Marteau & Croyle, 1998).

I en norsk studie kom det fram at å leve med risikoen for å få Huntingtons sykdom påvirker viktige livsvalg (Jacobsen, 1998) Studien viser at flere av dem som fikk godt svar opplever en ”overlevelsesskyld” (*survivor`s guilt*) ovenfor søsken som allerede er syke, eller ovenfor søsken som er mutasjonsbærere. Videre viser også denne studien at det var få katastrofale konsekvenser av presymptomatisk gentest for HD, som for eksempel selvmord eller innleggelse på psykiatrisk klinikk. Det å få et dårlig svar på presymptomatisk test for Huntingtons sykdom hadde innvirkning på dagliglivet, særlig med tanke på fremtidsplanlegging og barn. Studien konkluderer med at det er viktig med et fast oppfølgingstilbud til personer som gjennomgår presymptomatisk testing (Jacobsen, 1998).

I en svensk studie ble det gjennomført en psykososial undersøkelse for å evaluere mulige effekter av presymptomatisk testing. Funnene i denne studien viser ingen signifikante forskjeller mellom de som er bærere og ikke-bærere i holdninger, forventninger, trivsel og livsstil. Imidlertid kom det fram at begge gruppene hadde relativt høy grad av selvmordstanker og selvskadende atferd. Ikke-bærere hadde en høy frekvens av selvmordsforsøk, og begge gruppene rapporterte om psykiske vansker. De fleste av deltakerne i denne studien hadde et ønske om å møte en psykolog eller en annen helsearbeider i etterkant av testingen. Studien legger vekt på at det er et stort behov for veiledning der man må ha designet et program som blant annet har fokus på risikoen for selvmord (Wahlin et al, 2000).

En annen studie knyttet til effekter av presymptomatisk testing viste at personer som tok testen for å bli kvitt usikkerheten, uten å kunne angi motiverende faktorer, hadde mer psykiske plager før og etter testen enn de som ønsket testen for mer spesifikke årsaker.

Funnene tyder på at man i veiledningen både før og etter testen bør være spesielt oppmerksom på personer med lavere ego-styrke og med en testmotivasjon som ikke angis nærmere, fordi disse er i høyere risiko for å få langsiktige psykiske plager, uavhengig av resultatet (Decruyenaere et al, 2003).

I tidligere studier, hvor presymptomatisk gentesting ikke gav et sikkert svar, studerte man holdninger i forhold til presymptomatisk testing for Huntingtons sykdom. Personer som ønsket å ta testen rapporterte at de forventet at de ville oppleve emosjonelle vanskeligheter dersom det viste seg at de var bærer av genet. De fleste som ble spurt forventet å oppleve depresjon, angst og tristhet. Personene forventet også å føle skyld ovenfor sine barn, og at selvtilliten deres ble redusert. Et viktig funn var at personer som trodde at de ville oppleve store depresjoner eller selvmordstanker lot være å teste seg. (Mastromauro, Myers & Berkman, 1987). I kontrast til disse studiene, fant Meissen og Berchek (1987) ut at kun 11 % av deltakerne i deres studie forventet å få store emosjonelle vanskeligheter dersom de fikk et dårlig svar på testen. 16 % svarte også at de ville sette mer pris på den perioden av livet deres hvor de fortsatt er frisk dersom de fikk et dårlig svar.

Resultatet fra flere internasjonale studier indikerer at de fleste som får et dårlig svar på testen opplever kortsiktige emosjonelle reaksjoner. Disse emosjonelle reaksjonene varierer fra tristhet, depresjon og angst til sinne. Det er viktig å understreke at disse reaksjonene kun varer i en kort periode. De fleste returnerer til normale nivåer av angst og depresjon innenfor en tidsramme på tolv måneder (Craufurd, Dodge, Kerzin-Storarr & Harris, 1989; Roos, Vegter-van der Vlis, Tibben, Skraastad & Pearson, 1990; Tibben, 1993).

I en studie om ulemper og fordeler av prediktiv testing for Huntingtons sykdom svarer alle deltakerne som ble testet, både de med godt svar og de med dårlig svar, at utfallet på en eller annen måte var positivt for dem. Personer som fikk et dårlig svar la større vekt på nærhet til familie og var opptatt av en økonomisk sikkerhet. De som fikk et godt svar rapporterte om vansker med å omstille seg med den nye kunnskapen, til tross for at de selv hadde fått et godt svar var det fortsatt problemer relatert til HD i familien. De kunne imidlertid trøste seg med at deres barn ble spart for HD. De fleste ekteskapene ble ikke hyppigere oppløst av testingen og de fleste angret ikke på at de hadde gjennomgått testen. Studien konkluderer med at fordelene ved presymptomatisk testing ser ut til å overveie ulempene. Studien sier også at gentesting

alltid vil føre til negative og positive konsekvenser, uansett testresultat (Codori & Brandt, 1994).

Før presymptomatisk gentest for HD ble tilgjengelig svarte hele 59 % - 79 % at de ønsket testen velkommen (Craufurd & Harris, 1986). Når testen ble tilgjengelig var det færre som benyttet seg av tilbudet, mellom 10 % - 20 % av de som var i risiko valgte å teste seg (Quaid, Brandt & Folstein, 1987; Roos et al 1990; Tyler, Ball & Craufurd, 1992). Det viser seg imidlertid at det er flere kvinner enn menn som søker om testen (Craufurd et al, 1989; Roos et al, 1990; Tyler et al, 1992; Jacobsen, 1998; Harper, Lim & Craufurd, 2000). I en studie utført i Nederland om genetisk veiledning og presymptomatisk testing svarte mer enn  $\frac{3}{4}$  av de som ble spurt at de ville skjære ned eller begrense seg i forhold til sine intensjoner om å få barn dersom de var mutasjonsbærer (Spijker & Kroode, 1997). Craufurd et al (1989) fant at bestemmelsen om man skulle ha barn eller ikke var det største motivet for å ta testen hos ca 25 % av søkerne. Senere studier viser at det er langt flere som ønsker å teste seg med tanke på å få barn (Tibben, 1993).

#### **1.4 Oppgavens hensikt og problemstilling**

Det er behov for mer kunnskap om hvordan gentesting for Huntingtons sykdom påvirker livet og hverdagen til den som tester seg. Mennesker som har fått dårlig svar på presymptomatisk test for Huntingtons sykdom lever med viten om at de vil bli eller allerede er i ferd med å bli alvorlig syke, og at det er 50 % risiko for at deres barn har arvet mutasjonen for sykdommen. De fleste av dem har i tillegg « kjent sykdommen på livet » gjennom at nære familiemedlemmer har blitt syke. Hovedhensikten med denne studien er å få en dypere forståelse av disse personene gjennom å beskrive og drøfte deres livssituasjon. Endelig er det ønskelig at kunnskap fra studien skal kunne bidra til bedre oppfølging og tilrettelegging for mennesker som har fått påvist mutasjon for Huntingtons sykdom.

I samsvar med studiens hensikt fremkommer følgende problemstilling:

*Hvordan erfarer mennesker som har fått dårlig svar på presymptomatisk genetisk test for Huntingtons sykdom sin livssituasjon?*

Det er viktig å understreke at overgangen fra presymptomatisk til symptomatisk er en gradvis prosess som skjer hos en person over tid. Symptomene på Huntingtons sykdom begynner gradvis, dette innebærer at noen kan ha lette tegn på sykdommen flere år før diagnosen blir stilt, mens andre har et raskere sykdomsforløp.

Å teste positivt vil si at det er gjort funn på genforandringen som vil forårsake Huntingtons sykdom. For å unngå misforståelser benyttes godt eller dårlig svar i oppgaven framfor positivt eller negativt svar.

## **1.5 Organisering av oppgaven**

I inneværende kapittel gir jeg en introduksjon til hva Huntingtons sykdom er, og gjør rede for hva genetisk veiledning er. Kapittelet inneholder også en teori del om tidligere forskning som er gjort på området, samt beskriver studiens hensikt og problemstilling.

Kapittel 2 gjør rede for teori om stress, krise og mestring.

Kapittel 3 beskriver metoden som er anvendt, begrunnelse for valg av metoden samt utvalg og gjennomføring.

I kapittel 4 presenterer jeg resultatene fra datamaterialet.

I kapittel 5 drøfter jeg hovedfunnene fra intervjuet og disse diskuteres i lys av tidligere forskning og relevant teori. Avslutningsvis kommer jeg med forslag til videre forskning og trekker en konklusjon.

## Kapittel 2. TEORETISK PERSPEKTIV

Teori om stress, krise og mestring er nyttet som perspektiv for å delvis besvare oppgavens problemstilling.

### 2.1 Stress og krise

Stress vil være et sentralt begrep i forhold til å belyse hvordan det oppleves å få et dårlig svar på presymptomatisk test for Huntingtons sykdom. Å få denne informasjonen er en klar belastning for personen det gjelder, og familien rundt. Selve stressbegrepet kan knyttes til Hans Selye, han definerer stress som *en ikke spesifikk reaksjon på enhver påkjenning eller ytre forandring, en stereotyp fylogenetisk tilpasningsreaksjon som innstiller organismen på fysisk aktivitet, flukt eller kamp* (Selye, 1978). Selye utviklet en teori om fenomenet som har fått navnet *”general adaption syndrome”*. Teorien søker å forklare hvordan mennesket tilpasser seg stress over tid. I følge Selye utvikler vi en alarmreaksjon i den tidlige fasen av en stressreaksjon (fight or flight), men dette er ikke en situasjon som er vedvarende. Etter hvert som man går over i neste fase, motstandsfasen eller reaksjonsfasen, inntar kroppen en aktivering for å tåle langvarig stress. Det kan ha negative følger dersom denne fasen foregår over lang tid: Mangel på hvile kan påvirke kroppens konsentrasjonsevne og livskvalitet. I utmattelsesfasen, som er teoriens tredje og siste fase, er ressursene brukt opp og personen er i større grad mottakelig for sykdom.

I forbindelse med å være genbærer for Huntingtons sykdom kan langvarig stress manifesterer seg på en rekke måter. Følelsene det kan bringe fram kan romme sinne, depresjon, fortvilelse, hjelpeløshet og angst. Posttraumatisk stresslidelse (PTSD) er en angstforstyrrelse som kan forekomme hos personer som har opplevd traumatiske hendelser i livet. Symptomer som kjennetegner PTSD er nervøsitet og stress som ikke var der før traumet. Personen opplever påtrengende symptomer der traumet oppleves i drømmer og fantasier, og unnvikelsessymptomer som gjør at man unngår stimuli som minner om traumet, samt at man opplever en skyldfølelse (Janoff-Bullman, 1992). Å gå fra å være risikoperson til genbærer er en plutselig forandring i en persons liv. Man vet at man kommer til å bli syk, noe som er en stor belastning for personen selv og for familien rundt, dersom de vet. Man går fra tanken om at *”det hender ikke meg”* til virkeligheten om at *”hvorfor hendte det meg”*. I en slik vanskelig

situasjon kan krisen være et faktum. I følge Janoff-Bullman (1992) mener mange at den største krisen man kan oppleve er å få vite om alvorlig eller kronisk sykdom.

Den svenske psykiateren Johan Cullberg (1994) definerer traumatiske kriser som *”individets psykiske situasjon ved en ytre hendelse av en slik art at personens fysiske eksistens, sosiale identitet og trygghet eller grunnleggende livsmuligheter blir truet”* (Cullberg 1994:108). Han deler videre en traumatisk krise inn i fire faser, der man ofte gjennomgår de første fasene flere ganger før man til slutt når siste fase. Sjokkfasen er den akutte delen av krisen, denne fasen kan inntreffe flere ganger etter at man for eksempel har fått den negative informasjonen knyttet til Huntingtons sykdom. Reaksjonsfasen kan vare i flere måneder. I denne fasen kommer typisk, avstengte følelser fram, særlig uttrykt som sinne, angst og depresjon. Parallelt med denne fasen kommer bearbeidingsfasen hvor man forsøker å fordøye de tanker og hendelser som har oppstått. Etter hvert kommer man over i den siste fasen, nyorienteringsfasen, hvor man aksepterer den nye situasjonen man må forholde seg til (Cullberg, 1994). Det er viktig å understreke at Cullbergs teori om traumatiske kriser ikke passer for alle. Noen vil oppleve det å få et dårlig svar på presymptomatisk test for Huntingtons sykdom som svært traumatisk, mens andre opplever det mindre traumatisk. Personlighet, tidligere erfaringer, kunnskap og miljø kan være faktorer som påvirker hvordan personer takler kriser og traumatiske hendelser i livet.

Dersom man klarer å komme seg gjennom alle fasene kan det føre til opplevelse av mestring, som igjen fører til vekst og modning hos personen. Støtte fra omgivelsene og bruk av egne ressurser vil være av avgjørende karakter for hvordan ulike mennesker mestrer situasjoner som medfører stress og krise (Cullberg, 1994).

## **2.2 Mestring**

Mestring handler om å ha kontroll over utfordringer som livet gir. Når et menneske får den alvorlige beskjeden at han eller hun har arvet mutasjonen for Huntingtons sykdom står personen ovenfor en rekke nye krav til mestring i hverdagen. Det er viktig å holde motet oppe, og ha en positiv tro på fremtiden. For å mestre en slik situasjon man må akseptere den vendingen livet har tatt. I litteraturen blir mestringsbegrepet ofte relatert til stressbegrepet, og er et sentralt begrep når sykdom oppleves som en trussel for liv og helse. En klassisk definisjon av mestringsbegrepet er:



*"The constantly changing cognitive and behavioral efforts to manage specific external and/or internal demands that are appraised as taxing or exceeding the resources of the person"*  
(Lazarus & Folkman, 1984:141).

Dette innebærer kognitive og atferdsmessige forsøk på å redusere eller eliminere stressende tilstander og emosjonelt ubehag. Mestring på denne måten en stabiliserende faktor som hjelper individet å opprettholde psykologisk balanse.

Våre forventninger om hva som vil skje i framtiden, og våre forventninger om hvordan vi kan takle det som skjer er avgjørende for hvordan vi mestrer hverdagen vår. Mestringsforventning blir av Bandura (1997) beskrevet som den viktigste komponenten i sosial kognitiv teori. Begrepet har vært gjenstand for en omfattende empirisk forskning, og er blitt benyttet som forklaringsramme for menneskelig handling, læring og utvikling (Conner & Norman, 1995). Mestringsforventning defineres som folks vurdering av de evner de har til å organisere og utføre handlinger som kreves for å få gjennomført spesielle typer oppgaver (Bandura, 1997). I denne sammenheng betyr det at den enkelte person må ha tro på at hun eller han klarer å mestre tilværelsen med å leve i visshet om Huntingtons sykdom. Individets egen overbevisning er avgjørende for resultatet. Kilden til mestringforventning bygger på individets egne *erfaringer*. I følge Bandura er personlig mestring en del av vårt selvsystem som har innvirkning på hva individet blir oppmerksom på ved omgivelsene. Hvordan de tolker og organiserer informasjon, og hva de henter fram igjen fra hukommelsen. Slik blir mestringsforventning både et produkt av og en oppbygging av individets *erfaring*.

Banduras teori om selveffektivitet eller *self-efficacy* er en måte å møte problemstillingen om hvordan mennesker mestrer negativ informasjon. Selveffektivitet dreier seg om hvordan lærte forventninger fører til suksess, den enkeltes forventning om hvordan man vil prestere kontrollerer ens atferd og handlingsmønster. Desto høyere selveffektivitet man har i en situasjon, desto bedre vil ferdighetene i situasjonen være (Bandura, 1997). Selveffektivitet spiller en viktig rolle i utviklingen av å bli bevisst på potensielle farer og håndtering av emosjoner. Bandura poengterer at det er troen på egen evne til å mestre som er det grunnleggende i selveffektivitet. Mer spesifisert kan man si at troen på egen evne påvirker valg av ulike aktiviteter og miljø, vilje til å utøve en rolle, kvaliteten på tenkning og avgjørelser i en situasjon og emosjonelle reaksjoner særlig knyttet til angst og stress (Reeve,

2005). Ut i fra dette kan man konkludere med at ulike personer mestrer negativ informasjon ulikt på grunn av forskjellig tro på egne ressurser og ferdigheter. En prosess som særlig bygger opp selveffektivitet er støtten man får av andre, at man deler tanker og følelser med familie og nære venner skaper trygghet og sikkerhet. Opplevd selveffektiv mestring og det å få kontroll over sine egne tanker arbeider i samarbeid med å minske angst og depresjon ovenfor nye hendelser. Manglende kontroll og mestring kan skape depresjon: Desto sterkere man opplever at man ikke har kontroll og at man ikke mestrer situasjonen, jo større grad av depresjon kan man oppleve (Bandura, 1997). Når selveffektiviteten øker, reduseres følelsen av stress og angst (Reeve, 2005). I følge Grey (2000) er en av de viktigste måtene å mestre en negativ hendelse på, å samle informasjon og dele opplevelser med andre.

Forskning har vist at selveffektivitet reduserer sykdom (Bandura, 1997). At man har tro på selveffektivitet i forbindelse med stressfaktorer man opplever, har også biologiske og fysiologiske konsekvenser. Stress kan sees på som en menneskelig tilstand hvor evnen til mestring avgjør utfallet (Wormnes & Manger, 2005).

”Empowerment” kan knyttes til selveffektivitet. Kunnskap, ferdigheter og tro er viktige nøkkelord i empowerment. Empowerment handler om å mobilisere og styrke menneskets egne krefter. Man betrakter ikke mennesker som ulike målgrupper, men heller som en helhet av aktive samarbeidspartnere. Disse aktive samarbeidspartnere prioriterer selv hva som er vesentlig å legge hovedvekt på, og medvirker også i gjennomføringen av dette (Mæland 2005). Det at vi som enkeltindivider kan gjøre beslutninger som retter seg direkte mot vår helsetilstand, altså at vi opplever en kontroll over vårt eget liv styrker igjen vår selvfølelse og tro på at vi behersker og mestrer den nåværende situasjonen. Med empowerment menes det ikke at hver enkelt skal overlates til seg selv, fagfolk er viktige støttespillere i denne strategien. Hver og en trenger en forståelse for hvilke rettigheter og plikter man har, og hvordan man selv kan endre sitt eget og andres liv. Et eksempel på selveffektivitet som empowerment er dersom man skal forsvare seg mot en trussel. Å få vite at man har arvet mutasjonen for Huntingtons sykdom vil for mange oppleves som en trussel. Når man føler seg truet utvikler man ofte en følelse preget av nervøsitet eller stress, man blir også ofte mer sårbar og kan også føle at man er i fare. For å mestre den truende situasjon, trenger man mer enn ferdigheter og kunnskap om hva man skal gjøre. Man trenger også selv effektivitets tro slik at man kan oversette kunnskapen og ferdighetene til en effektiv utførelse og få kontroll over påtrengende negative tanker (Reeve, 2005).

### Kapittel 3. METODE

For å besvare problemstillingen har det vært hensiktsmessig med en metodologi som fokuserer på informantenes *livsverden*, og jeg valgte derfor å nytte en fenomenologisk-hermeneutisk tilnærming i denne studien. Innledningsvis i dette kapittelet vil jeg avklare begrepene fenomenologi og hermeneutikk, og kort presisere hva som kan utforskes med en fenomenologisk-hermeneutisk tilnærming. Deretter vil jeg i dette kapitelet redegjøre for *metode, egen forforståelse, utvelgelse, gjennomførelse av studien og etiske refleksjoner*.

#### 3.1 Fenomenologisk – hermeneutisk metodologi

Fenomenologi er en sammensetning av de greske ordene *phainomenon*, som betyr det som viser seg for oss, og *logos* som betyr lære. Innenfor fenomenologi er oppmerksomheten rettet mot verden slik den *erfares* og fremtrer for mennesket, og den vektlegger derfor en kvalitativ, erfaringsbasert oppfatning av kunnskap (Thornquist, 2003).

Edmund Husserl (1859-1938) blir regnet som fenomenologiens grunnlegger. Han hevdet at det på bakgrunn av en enkelt erfaring var mulig å identifisere universelle strukturer, eller *essenser*, som ligger til grunn for erfaringen, og han betegnet derfor fenomenologien som læren om essensene (Dahlberg, 1997). Videre mente han at ”å gå” fra partikulær kunnskap til universell kunnskap var en spontan prosess i hverdagslige erfaringer (Langdridge, 2007). *Epoche* er et sentralt begrep i Husserls filosofi, og blir av Langdridge (2007: 17) gitt følgende meningsinnhold i forhold til en empirisk kontekst: ”*the process by which we attempt to abstain from our presuppositions, those preconcieved ideas we might have about the things we are investigating*”. For å få kunnskap om andres erfaringer bør man som forsker bli bevisst på egne antagelser om det fenomenet som skal utforskes, og prøve å sette disse til side.

For Husserl er det *livsverdenen* som legger grunnlaget for all filosofisk og vitenskapelig forskning. Begrepet kan forstås som ”*det meningsmønsteret som hele tiden utgjør bakgrunnen for våre bevissthetshandlinger*” (Svenaesus, 2005:50). Slik vil livsverdenen være den ikke-reduserbare virkeligheten som vi til daglig lever i, og tar for gitt.

Fenomenologi som vitenskap ble blant annet videreutviklet av Martin Heidegger (1889-1976). Han var i større grad enn Husserl opptatt av å forstå hva det vil si å være et menneske, å forstå

*eksistensen*. Hans utgangspunkt er at det er en opprinnelig og uoppløselig gjensidighet mellom tilværelsen og verden: Å *være-i-verden* innebærer å gjøre den til sin egen og føle seg ”hjemme” i den (Svenaues, 2005). Heideggers ståsted gjør ham til en sentral tenker innenfor *hermeneutikken*. Hermeneutikk kan forklares som forståelsen og tolkningens studie. ”*En hermeneutisk tilnærming legger vekt på at det ikke finnes noen egentlig sannhet, men at fenomener kan tolkes på flere nivåer*” (Thagaard, 2003: 37). I likhet med Heidegger var Gadamer (1900-2002) opptatt av at det er *forståelse* som er kjernen i den menneskelige eksistensen. I følge ham er forståelsen alltid bestemt av våre *fordommer*, som er et resultat av vårt levde liv. For å unngå den negative betoningen i ordet *fordommer*, vil jeg i stedet anvende begrepet *førforståelse*. Vår forståelse er både aktivert og begrenset av vår *førforståelse*, men også begrenset av vår *horisont*, siden all forstand skjer innen en viss horisont. Gadamer beskriver horisont som det synsfeltet som omfatter og omslutter alt det, som er synlig fra et bestemt punkt. Vi forstår verden ut fra vår horisont. Horisont er noe som vi vandrer inn i, og som vandrer med oss. Den som har horisont er i stand til å forta den rette vurdering med hensyn til nært eller fjernt, stort eller smått angående alle de ting som ligger innen for hans horisont (Gadamer, 2004).

I denne fenomenologisk-hermeneutiske studien vil min inngang være at livsverden er et samspill mellom verden og det erfarende, handlende og meningsskapende mennesket. Erfaringen vil være alltid mer enn det som er objektivt gitt. Mennesket ser gjennom sin egen bevissthet. Bevisstheten er alltid rettet mot noe annet enn seg selv, og den er intensjonell ved at den alltid rettes mot en erfaring. Forståelse er derfor knyttet til mening, og mening er knyttet til fortolkning ut ifra en *førforståelse* (Bengtsson, 1999). Ifølge Bengtsson (1999) skal man ikke ta vitenskapelige teorier eller ”den sunne fornuften” for gitt, saken må utforskes og forstås ut ifra en persons egen erfaring. Fenomenologi som metode handler ikke om riktige steg eller prosedyrer, den gir retningslinjer og anbefalinger som igjen gir rom for frihet og oppfinnsomhet (Van Manen, 1997).

I en hermeneutisk tilnærming til en tekst hvor vi søker å forstå meningen av teksten slik den fremstår for oss beveger forskeren seg fram og tilbake mellom tekstens deler og helhet. Forskeren søker etter å finne fram til tekstens indre mening. Den indre meningen forteller hva teksten egentlig handler om, om det som ikke kommer direkte fram. I denne pendlingsprosessen vil det skje endringer i *førforståelsen*, noe som videre påvirker forståelsen av fenomenet. Knyttet opp mot studien søker den fenomenologiske - hermeneutisk tilnærmingen å finne ut om informantens egne erfaringer - hvordan man selv erfarer og tolker livet knyttet til å vite at man har arvet mutasjonen for Huntingtons sykdom Det kvalitative forskningsintervjuet er brukt som metode. Intervjuet vil danne empirien for min nærmere utforskning av fenomenet. I min

studie arbeider jeg både utforskende og erfaringsnært og starter på ”blanke ark”. Dette gjør jeg ved å skape en *distanse* - å bli bevisst på, og gjøre en kritisk refleksjon av, min egen førforståelse samt være åpen for det som informantene forteller meg. Min tilnærming til intervjuet, både knyttet til informantene og til spørsmålene som jeg stiller dem, vil være av betydning for hvilke svar jeg får. Det er viktig å være oppmerksom på at førforståelsen min kan prege utforming av spørsmål, den videre analysen og tolkning av resultater.

### 3.2 Det kvalitative forskningsintervjuet

I denne studien har målsettingen vært å få et innblikk i andre menneskers erfaringer og deres livssituasjon, og det har derfor vært hensiktsmessig å belyse problemstillingen gjennom å anvende et kvalitativ design. *Det kvalitative forskningsintervjuet* har vært metoden i studien.

I følge Kvale (2001) er det kvalitative forskningsintervjuet en samtale mellom to personer om et emne som er av felles interesse, og *et produksjonssted for kunnskap*. Han understreker at det nettopp er den menneskelige interaksjonen i intervjuet som produserer vitenskapelig kunnskap, og derfor vil det være av stor betydning å nytte *aktiv lytting* i intervjusituasjonen. Selv om forskningsintervjuet er basert på samtalen som man har til hverdags eller konversasjon, skal det være en *faglig* konservasjon der forskeren definerer og kontrollerer samtalen. Det finnes ikke en felles prosedyre for intervjuforskning, de kan ha ulik strukturingsgrad. Jeg har valgt å benytte meg av et *semistrukturert* intervju. Ved et semistrukturert intervju forbereder forskeren seg i forkant av intervjuet ved å utforme en emneguide som er en liste av temaer eller spørsmål som man tar opp med informanten. En intervjuguide inneholder emnene som skal tas opp under intervjuet, samt hvilken rekkefølge de skal ha. Forskerens rolle er å oppmuntre informanten til å snakke fritt om alle temaene i guiden, og å fortelle historier med deres egne ord. Ved å benytte denne teknikken får man den informasjonen som kreves og informanten får frihet til å svare med deres egne ord, tilføre hvor mange detaljer som de måtte ønske samt komme med illustrasjoner og forklaringer (Polit & Beck, 2008). Ut fra en fenomenologisk tilnærming skal man også lytte på en fordomsfri måte, og la informanten fritt beskrive sine egne erfaringer uten at man forstyrrer med intervju spørsmål (Kvale, 2001).

I kvalitative intervjuundersøkelser er antall informanter ofte for lavt eller for høyt. Dersom antallet er for lite vil det ikke være mulig å foreta statistiske generaliseringer og dersom antallet er for stort vil det ikke være mulig å gjennomføre grundige tolkninger av intervjuene

(Kvale, 2001). Man bør unngå at intervjuet ikke blir en *terapeutisk samtale*: Målet med forskning er å innhente kunnskap, mens terapiens mål er å hjelpe pasienten til å forandre seg. Det er viktig å utforme et rammeverk for intervjuet. Ifølge Kvale (2001) bør informantene gis en *briefing*, en kontekst for intervjuet gjennom informasjon, både før og etter selve intervjuet. Intervjueren bør starte med å definere selve situasjonen, forklare formålet med intervjuet og informere litt om bruken av hjelpemidler som benyttes. De første minuttene i intervjuet er alltid avgjørende, informantene ønsker vanligvis å vite litt om den som intervjuer før de snakker fritt og åpner seg for en fremmed. Intervjuet kan avsluttes med en *debriefing*, at den som intervjuer oppsummerer noen av de viktigste punktene som har kommet fram under intervjusamtalen. Det kan være hensiktsmessig at den som intervjuer setter av 10 minutter etter hvert intervju, hvor man tenker gjennom det som har kommet fram under intervjuet (Kvale, 2001).

### 3.3 Egen førforståelse

Ingen kommer tomhendt til en forskningsprosess, og i en fenomenologisk tilnærming er det viktig at man reflekterer over egen førforståelse både i forkant av, og underveis, i forskningsprosessen. En slik bevisstgjøring kan bidra til at man er mer åpen for ny kunnskap.

Før jeg gikk i gang med datainnsamlingen, reflekterte jeg over hvordan jeg kunne påvirke den. I denne forbindelsen finner jeg det hensiktsmessig å si litt om hvilken erfaringsbakgrunn jeg har. Det som utgjør min grunnutdanning er en bachelorgrad i helsefremmende og forebyggende arbeid ved Det psykologiske fakultet, Universitetet i Bergen. Foruten denne har jeg også med meg ulike fag både fra psykologi og sosiologi. Jeg har alltid vært interessert i hvordan mennesker tenker og handler. Jeg ble introdusert for Huntingtons sykdom da en god venn av meg fikk et dårlig svar på presymptomatisk test for Huntingtons sykdom. Vedkommende har også gjennom hele sin barndom levd med HD tett innpå seg. Utover dette hadde jeg ikke kjennskap til hvordan det oppleves å leve med visshet om Huntingtons sykdom. Ved at jeg er en utenforstående på den måten at jeg har lite kjennskap til menneskers erfaringer rundt det å få et dårlig gentest svar, kommer jeg utenfra og har ingen forventninger til min studie. Dersom man intervjuer personer i sitt eget miljø eller profesjon vil førforståelsen være mest tilstede, forskeren skal nærmest nærme seg feltet som en *fremmed*, en som kommer utenfra og som er ukjent med den virkeligheten som skal studeres

(Fossåskaret, Fuglestad & Aase, 2006). Det er meningen som ligger bak en handling eller et uttrykk som utgjør den egentlige innsikten, forskerens forforståelse representerer derfor en feilkilde som kan hindre egentlig innsikt. For å overvinne dette må forskeren tape *seg selv gjennom innlevelse i andre* (Guneriusen, 1996). Det er viktig at jeg som forsker lytter aktivt til informanten og prøver å sette meg inn i og forstå hans/hennes situasjon. En annen side ved at jeg har lite forventninger til hva man erfarer rundt det å leve med Huntingtons sykdom er at dette kan være en fallgrube som lukker for åpenheten. Jeg har gjennom forskningsprosessen vært bevisst på at den manglende erfaringen min på feltet, ikke skulle befeste seg som stereotype oppfatninger av hvordan det er å leve med HD.

Informantene i denne studien forteller historier om deres eget liv. En faktor som kan ha påvirket intervjuet er mine emosjonelle reaksjoner til deres historier, eksempelvis hvordan jeg forholder meg til alvorlig sykdom, krise og død.

Gjennom masterstudiet genetisk veiledning har jeg fått vært med å hospitere ved flere veiledningssamtaler knyttet til Huntingtons sykdom. I forbindelse med genetiske tester har jeg vært med på innledende samtaler, svarsamtaler og oppfølgingssamtaler. Flere av disse samtalene opplevde jeg som utfordrende – særlig svarsamtaler hvor testpersonen fikk et dårlig svar. Jeg tenkte flere ganger på hvordan beskjeden kom til å prege livet deres. Når det berettes om sykdom og død opplever jeg meg selv som svært følsom, jeg har lett for å yte empati og dermed også miste fokus. På grunn av min begrensede helsefaglige bakgrunn har jeg liten erfaring med mennesker i krisesituasjoner, sorg og depresjon. Jeg fryktet at jeg kom til å bli *satt ut* under intervjuene mine og da representert en fare ved at jeg gjerne ville ha fokusert mer på mine egne reaksjoner enn det som informanten videre forteller. Ved å reflektere over dette, ble jeg bevisstgjort på hvilke emosjonelle reaksjoner jeg kunne komme til å møte og viktigheten av å være saksopptatt framfor selvopptatt.

### **3.4 Utvelgelse og rekruttering**

I denne studien var det viktig at jeg kom i kontakt med mennesker som kunne belyse og besvare problemstillingen i studien. Et slikt utvalg kan betegnes som *et strategisk utvalg* (Ringdal, 2001). Alle som skulle inkluderes måtte ha fått et dårlig gensvar på presymptomatisk test for Huntingtons sykdom. Fordi det var *erfaringene* rundt det å leve med visshet jeg ville utforske, bestemte jeg at skulle være minst 1 ½ år siden de testet seg. Å erkjenne rekkevidden av at man har arvet mutasjonen for HD kan ta lang tid. Siden et dårlig

svar er assosiert med høyt nivå av stress og krise (Craufurd et al, 1989, Roos et al, 1990 & Tibben, 1993), mener jeg at det også at det ville vært etisk problematisk å intervju dem kort tid etter testresultatet. For få variert informasjon om fenomenet, ønsket jeg å inkludere både kvinner og menn, samt ha en alderspredning i gruppen av informanter. Et annet kriterium var å ekskludere personer som var alvorlig psykisk syke, dette fordi jeg ikke ville risikere å påføre dem eventuelle ytterligere belastninger.

Jeg kom i kontakt med informantene ved at Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus valgte ut 7 informanter, som allerede var tilknyttet et oppfølgingsopplegg (Euro HD) ved avdelingen. Euro HD er et nettverk som fungerer som en plattform for et europeisk samarbeid mellom fagfolk og personer som har diagnosen Huntingtons sykdom ([www.euro-hd.net](http://www.euro-hd.net), 23.3.2010). Jeg hadde ikke selv direkte kontakt med informantene før intervjuet. Jeg leverte et brev med informasjonsskriv og forespørsel om deltakelse i studien (vedlegg 3) og samtykkeerklæring (vedlegg 4) til Oslo universitetssykehus som sendte dette ut til informantene. De ulike skrivenes var utformet på et lett og forståelig språk. Etiske prinsipper som frivillighet, anonymitet, konfidensialitet og informert samtykke ble også gjort rede for. Personene fikk beskjed om at de når som helst kunne trekke seg fra undersøkelsen, uten ytterligere begrunnelse. De som ønsket å delta sendte samtykkeerklæringen i en allerede ferdig adressert og frankert konvolutt tilbake Oslo universitetssykehus. Avdeling for medisinsk genetikk tok direkte kontakt med dem for videre avtale. 7 av 7 svarte at de ønsket å delta i studien.

Ved å også inkludere personer som har fått dårlig svar utenfor denne avdelingen kunne gitt meg mer variasjon i dataene. Men ut fra studiens tidsmessige og økonomiske begrensinger ønsket jeg å begrense informantene til Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus.

Innledningsvis i resultatdelen min gir jeg en kort beskrivelse av informantene (avsnitt 4.2).



### 3.5 Praktisk gjennomføring av undersøkelsen

Intervjuene ble gjennomført på et lånt veiledningsrom ved Avdeling for medisinsk genetikk, Oslo universitetssykehus. Der tok jeg imot informantene med kaffe og frukt. Valg av lokaler og tidspunkt ble gjort etter hva som passet best for informanten. Jeg tilbød meg også å komme hjem til dem, noe som ikke ble aktuelt.

Hensikten med studien og informantens rolle ble gjengitt før intervjuet begynte. Jeg avklarte også hvor mye tid vi hadde til rådighet, og påpekte at det som ble sagt skulle håndteres med varsomhet for at konfidensialiteten til informantene skulle bli ivaretatt. I forkant av intervjuet hadde jeg laget en intervjuguide som i utgangspunktet var ment som hjelp til meg selv for å holde fokus på viktige tema knyttet til problemstillingen (vedlegg 1). Jeg søkte etter å forstå verden fra informantens ståsted. For å fange bredden i deres tanker og erfaringer, fant jeg det hensiktsmessig å nytte *semistrukturerte* intervju. En såpass åpen tilnærming medførte at jeg kunne følge opp historiene og svarene til informanten. For å slippe å ta mange notater underveis, brukte jeg båndopptaker under intervjuet. Alle informantene gav sitt samtykke til dette. Intervjuene varte fra 45 min til 1.5 time.

Studien er både retrospektiv og nåtidig; informantene forteller om hvordan de har det nå og om hendelser og situasjoner som har skjedd tidligere. Jeg gjennomførte ett intervju med hver informant. Fordi de åpnet seg fra start, og fortalte meg om deres erfaringer med det å leve med visshet om Huntingtons sykdom, ble intervjuguiden lite brukt. Den ble mest brukt avslutningsvis, for å se om det var noen temaer som vi ikke hadde vært inne på.

Det var viktig for meg å få etablert en atmosfære som informanten følte seg komfortabel i. Jeg var derfor særlig oppmerksom på å småsnakke litt om hverdagslige ting før intervjuet startet for å *myke opp* situasjonen. Jeg prøvde å være aktivt lyttende under hele intervjuet og nyttet nøytrale ord som kommuniserer uten å være styrende, som ”ja”, ”hmmm”, ”akkurat”. Jeg holdt også øyenkontakt med informantene, og prøvde å vise dem at jeg var interessert i hva de snakket om. Gjennom intervjuene kunne det ofte bli en del pauser, jeg brøt ikke inn, men lot disse være, dette fordi jeg mener at ett par sekunders pause gir rom for refleksjon og tenkning rundt det som nettopp har blitt sagt. Jeg opplevde en del ganger at informantene tilførte nye synspunkter til temaet etter noen sekunders pause.

Avslutningsvis i intervjuet fikk informantene informasjon om at de kunne ta kontakt med avdelingen i etterkant av intervjuet dersom de syntes det ble følelsesmessig vanskelig å forholde seg til det som var kommet fram i løpet av intervjuet. Etter intervjuet takket jeg informanten for hans/hennes åpenhet, og for villigheten til å delta i studien. De ble også spurt om de ønsket et eksemplar av den ferdige masteroppgaven – noe alle takket ja til.

### 3.6 Transkripsjon

Transkripsjon (avskrift) er prosessen med å omforme muntlig data i en kvalitativ forskningsprosess til en skrevet tekst. Kvale (2001) hevder at når man leser tale som er direkte skrevet ned, så kan teksten oppleves annerledes enn det som kom fram i det muntlige intervjuet. Hovedhensikten med transkribering er å få en lettere tilgang til dataene når disse skal analyseres og tolkes. Malterud (2003) sier at *”skriftliggjøringen vil forsøke å fange opp samtalen i en form som best mulig representerer det informanten hadde til hensikt å meddele”* (Malterud, 2003:78). Denne studien utvikler seg gjennom forskningsprosessen, det er derfor viktig at jeg ikke legger inn egne erfaringer og meninger i tolkningen av mine data (Malterud, 2003).

Jeg valgte å selv transkribere alle intervjuene. Transkribering har skjedd fortløpende etter et hvert intervju. Dette har jeg gjort for å sikre informantens konfidensialitet, og jeg har lettere for å kjenne innholdet i intervjuet bedre, noe som også var til hjelp for meg under analysearbeidet. Under transkriberingen kom jeg raskt tilbake til stemningen i intervjusituasjonen. Jeg *”så for meg”* intervjuet, og jeg *”hørte”* informantenes stemningsleie og tonefall når jeg leste gjennom de ferdige transkripsjonene. For å unngå at informantene kjenner seg direkte igjen, har jeg i noen tilfeller valgt å skrive om dialektuttrykk som framkom i opptakene til bokmål. Jeg mener også at geografisk tilhørighet ikke var en relevant variabel i studien. Det har vært viktig for meg å ivareta samtalens flyt og stil og til tross for at jeg har valgt å gjennomføre enkelte reduksjoner har jeg foretatt en lojal, skriftlig transkripsjon av informantens muntlige uttalelser. Under transkripsjonen forsøkte jeg å skrive ned det informanten fortalte så nøyaktig som mulig for å hindre at noe av informasjon gikk tapt. Transkriberingen var et stort og krevende arbeid, prosessen tok mye lenger tid enn jeg på forhånd hadde trodd, men det gav meg en nærhet til datamaterialet som jeg opplever som svært betydningsfull. Gjennom transkriberingsprosessen ble jeg godt kjent med datamaterialet mitt noe som hjalp meg i forhold til analysearbeidet.

### 3.7 Analyse

Malterud (2003) hevder at analysen kan sees på som en brobygger mellom rådata og resultater ved at det organiserte datamaterialet blir fortolket og sammenfattet. Jeg har forsøkt å gjøre dette ved å stille spørsmål, med utgangspunkt i problemstillingen, til datamaterialet. Svarene jeg fikk ble de mønstre og kjennetegn som ble identifisert i tekstmaterialet, disse er basert på en systematisk og kritisk reflekterende gjennomgang. Svarene ble i etterkant drøftet opp mot min forståelse og eksisterende teorier. I denne prosessen var det viktig at jeg til stadighet var bevisst på min egen rolle og på hvilken betydning denne ville få i forhold til hvilke konklusjoner som trekkes (Malterud, 2003). Under analyseringsprosessen identifiseres viktige utsagn og meningsbærende elementer i teksten, og disse blir kategorisert (Polit & Beck, 2008). Etter at disse har blitt kategorisert sammenfattes datamaterialet slik at alle informantene i studien er med på å beskrive min studie. Under selve datainnsamlingen søkte jeg etter *den unike erfaringen* til hver enkelt informant, dette fokuset har også vært analysens startpunkt.

Til analysen har jeg benyttet meg av en analysemetode som er forankret i Giorgis fenomenologiske analyse slik den er presentert i Malterud (2003). Kvale (2001) beskriver hvordan Giorgis metode er knyttet til den fenomenologiske filosofien gjennom flere vesentlige kjennetegn. Blant annet omfatter dette lojalitet overfor fenomenet, forrang for livsverdenen, den deskriptive metoden, å uttrykke situasjonen fra intervjupersonens synsvinkel og en søken etter mening (Kvale 2001). Giorgi anbefaler at man utfører analysen på følgende fire trinn.

- 1) Å få et helhetsinntrykk
- 2) Å identifisere meningsbærende enheter
- 3) Å abstrahere innholdet i de enkelte meningsbærende enhetene
- 4) Å sammenfatte betydningen av dette

(Malterud, 2003:100)

I det følgende vil jeg beskrive og kommentere sentrale aspekter ved analyseprosessen.

Innledningsvis leste jeg gjennom transkriptet mitt flere ganger slik at jeg kunne danne meg et helhetsinntrykk av hva datamaterialet mitt handlet om. *Hva snakket informantene om? Hva la*

*de mest vekt på?* I denne fasen forsøkte jeg å ha en fordomsfri holdning og var åpen for nye input.

I det andre trinnet har arbeidet vært preget av en mer kritisk og systematisk refleksjon (Malterud, 1996). I denne fasen foretok jeg en identifisering av meningsbærende enheter, her fant jeg det nyttig å bruke matriser for å organisere materialet. Ved bruk av matriser gjorde jeg det enklere for meg å se hva hver enkelt informant lå vekt på under intervjuet. Jeg søkte jeg etter essensene, etter det som var likt i beskrivelsene og laget en liste med de ulike temaene som framkom. Dette arbeidet ble gjort ved bruk av A4 ark og fargete blyanter. De temaene som ble tydelige i første fase av bearbeidelsen, og som syntes relevante for mine forskningsspørsmål ble studert nærmere. Malterud hevder at vi skal bruke temaene som en veiviser og finne ”*tekstbiter som etter sitt innhold skal merkes med en kode, en merkelapp, som skal samle tekstbiter som har noe til felles*” (Malterud, 2003:102).

I analysens tredje trinn abstraheres innholdet i de meningsbærende enhetene, deretter sammenfattes betydningen av dette. Her kunne jeg delvis trekke inn studiens problemstilling og forforståelsen min. Ved å ta utgangspunkt i problemstillingen, skilte jeg ut det som jeg vurderte som *relevant datamateriale* for min videre analyse. I dette trinnet begynte jeg å *forstå* dataene mine og disse ble gitt ulike koder slik at jeg lettere kunne samle tekstbiter som hadde noe til felles (Malterud, 2003). I analysens siste trinn forsøkte jeg å gi mening til det som inngikk i de ulike kodegruppene som jeg hadde fått etablert. Denne rekontekstualiseringen sammenfatter analysen og lyser opp forskningsspørsmålene på en ny måte (Malterud 1996). Jeg forsøkte å gjennomføre dette på en måte som hadde til hensikt å være lojal og trofast ovenfor informantenes beskrivelser og egne utsagn. I denne delen av oppgaven arbeidet jeg mer hermeneutisk ved at jeg trakk inn tidligere forskning og teori.

Det som kom fram i analysen er tatt med i studiens drøftningsdel og sett i lys av tidligere forskning og studiens teoretiske perspektiv.

### **3.8 Vitenskapelig kvalitet**

Flere ulike faktorer kan innvirke på kvaliteten til denne studien. Det er viktig at forskningsresultatene er relevante i forhold til det som er studiens hensikt og problemstilling. Det bør også være en indre konsistens mellom problemstillingen, teorien, metoden og de

dataene som genererer kunnskapen. Validitet, reliabilitet og generaliserbarhet er kvalitetsmarkører som har fått status som en hellig, vitenskapelig treenighet (Kvale, 2001).

### 3.8.1 Validitet

Validitet betyr gyldighet, og anvendes til å vurdere i hvilken grad de resultatene og den kunnskapen som framkommer i studien, sier noe *sant, eller valid* om fenomenet som studeres.

Man skiller ofte mellom indre og ytre validitet. Indre validitet dreier seg om man måler det en har tenkt å måle, mens ytre validitet dreier seg om hvorvidt funnene har overføringsverdi til andre sammenlignbare situasjoner (Malterud, 2003). I denne studien er det flere faktorer som kan knyttes til *studiens validitet*, jeg vektlegger følgende: Intervju som metode, utvalget og kommunikative utfordringer.

Å bruke intervju som metode vil styrke den indre validiteten. Dersom informanten er usikker på betydningen av spørsmålet har jeg mulighet til å utdype dette ytterligere. Den indre validiteten kan trues av at jeg ikke har klart å stille spørsmål som er gode nok til å fange opp den relevante informasjonen, eller om kommunikasjonen mellom meg og pasienten ikke var god nok til at pasienten åpnet seg og gav meg gode nok svar. Relasjonen mellom meg og informant er avgjørende for hvilke svar jeg får.

At studien delvis er retrospektiv vil også kunne svekke studiens indre validitet. Informanten kan ha vanskeligheter med å huske hendelser og erfaringer som har skjedd lenge før intervjuet. Dersom informanten finner intervjuet som en stressende hendelse kan det også bli vanskelig for meg som forsker å få tak i den dype informasjonen som jeg er ute etter.

Den kvalitative forskningsmetoden får ofte en del kritikk fordi informantene i studien ikke vil være representative. Representativitet innebærer at vi får omtrent de samme svarene ved å spørre informantene i utvalget som vi ville ha fått hvis vi hadde spurt alle de som inngår i den generelle populasjonen. Dette sikres normalt gjennom såkalte randomiserte utvalg, som er en tilfeldig trekning der alle i den generelle populasjonen har lik mulighet for å delta i studien (Ringdal, 2001). I denne studien har jeg operert med *strategiske utvalg*, det vil si at utvelgelsen av informanter begrunnes ut fra studiens hensikt og problemstilling. Jeg har søkt etter den typen informanter som vil kunne beskrive fenomenet mest fyldig. Validiteten her må vurderes ut fra hvor velbegrunnet utvalget av informanter har vært. Malterud (2003) hevder at

data fra et lavt antall informanter kan være tilstrekkelig dersom forskeren kjenner feltet godt og har gjort et godt teoretisk forarbeid. Videre vektlegger hun at det er spesielt viktig å ha en fleksibel strategi for både datainnsamlingen og analysedelen. Slik jeg ser det må man underveis i forskningsprosessen vurdere om man har fylldig nok informasjon om resultatene som man kommer fram til. Kvale (2001) hevder at man som forsker oppnår en metning når nye informanter ikke tilfører fenomenet nye data. Ingen kvalitative intervjuer vil være like, derfor er det viktig at forskeren tilpasser seg informantens under samtalen. På denne måten har forskeren større muligheter for å oppnå og komme så nært som mulig inn i informantens livsverden (Fog, 2004).

Studiens ytre validitet knytter seg til *generaliserbarhet*, om hvorvidt det som kommer frem er mulig å overføre til andre liknende situasjoner eller med lignende personer. Til tross for at kvalitative studier gir ofte ikke generaliserbare funn er målet at de skal kunne benyttes av andre og ha en overføringsverdi. Forhold som kan påvirke studiens ytre validitet er blant annet utvalget. At utvalget ikke er tilfeldig trukket og at utvalget er for lite kan ha betydning for studiens generaliserbarhet. Hensikten med denne studien er ikke at den skal være generaliserbar, men den kan være et utgangspunkt for et eventuelt større studium. I sammenfatningen har jeg søkt etter fellestrekk hos informantene, men det har også vært viktig å få frem variasjoner. For å gjøre forskningsarbeidet meningsfullt er mitt mål at erfaringer fra informantene skal kunne gjelde for andre personer som befinner seg i samme situasjon. Dersom dette kommer fram i studien kan studien sies å ha høy grad av ytre validitet.

### **3.8.2 Reliabilitet**

Reliabilitet knyttes til forskningsfunnenes konsistens, og henviser til hvor pålitelig resultatene er. Det stilles ofte spørsmål om intervjuerens reliabilitet i intervjuforskningen særlig i sammenheng med ledende spørsmål, tilknytning til kategorisering av personenes svar og i forbindelse med transkribering av intervjuene.

I denne studien har jeg forsøkt å unngå en ledende spørsmålsform, dette fordi at informantens egne erfaringer skal komme fram under intervjuet. Men det skal nevnes at ledende spørsmål ofte er en nødvendig del av mange spørreundersøkelser, men dette avhenger av undersøkelsens emne og formål (Kvale, 2001). I følge Kvale (2001) kan ledende spørsmål også bidra til å styrke studiens reliabilitet. Den kvalitative forskningsintervjuet er godt egnet for å anvende spørsmål som er ledende for gjennomgående å sjekke informantens reliabilitet

og for å verifisere informantens tolkninger. Det avgjørende spørsmålet er ikke om forskeren skal lede eller ikke lede, men hvor intervju spørsmålene skal lede og om de da leder i viktige retninger som skaper ny, troverdig og interessant kunnskap.

Ved å foreta intervjuanalysen alene får leseren liten mulighet til å evaluere forskerens egen innflytelse på resultatet som fremkommer av analysen (Kvale, 2001). I denne studien har jeg foretatt intervjuanalysen sammen med veilederne mine. Slik jeg ser det kan studiens reliabilitet styrkes ved at jeg og veilederne mine er enige om det som kommer fram. For å oppnå en viss kontroll av vilkårlig eller partisk subjektivitet kan man benytte seg av flere tolkere på det samme intervjuet. Flere kodere blir ofte benyttet ved kategorisering, og dette kan også benyttes hyppigere ved tolkninger av intervjuenes dypere mening (Kvale, 2001).

Transkripsjonens reliabilitet må også kunne sjekkes. Kvale (2001) gir et eksempel på transkripsjonens intersubjektive reliabilitet når den samme uttalelsen blir transkribert av to ulike personer. Jeg har valgt å gjennomføre alle transkripsjonene selv, jeg har valgt å ta med noen av de emosjonelle aspektene ved intervjusamtalen som blant annet latter. Men jeg har utelatt andre aspekter som ”sukk”, ”smiling” og ”anstrengt stemme”. Grunnen til at jeg har valgt å ta med noe er fordi teksten får bedre flyt og blir mer ”levende”. Jeg har ikke tatt med alle aspektene fordi transkripsjonens intersubjektive reliabilitet da vil kunne utvikle seg til å bli et forskningsprosjekt i seg selv (Kvale, 2001).

### **3.9 Etske betraktninger**

Etske prinsipper skal ivaretas i all vitenskapelig forskning. Studien ble gjennomført i tråd med de forskningsetiske retningslinjer som er nedfelt i Helsinkideklarasjonen av 1964 med revisjon av 2008 ([www.etikk.no](http://www.etikk.no), 09.09.09). Det ble gitt godkjenning fra Den regionale komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk, Vest-Norge (vedlegg 2). I følge Kvale (2001) må man foreta etske avgjørelser gjennom hele forskningsprosessen. Det viktigste utgangspunktet for et forskningsprosjekt er å få informert samtykke fra dem som deltar i studien. Informanten har krav på å få kunnskap om formål og hovedtrekk i prosjektet, og det er viktig at jeg klargjør for informanten at han eller hun når som helst kan trekke seg. De som deltok i undersøkelsen ble informert om prosjektets formål og hovedtrekk gjennom et informasjonsskrivet. Dersom informanten ønsket å delta i studien fylte han eller hun ut den vedlagte skriftlig samtykkeerklæringen. Et annet viktig prinsipp er konfidensialitet. Det er

mitt hovedansvar at informantens konfidensialitet blir ivaretatt. Et dilemma i forhold til dette er at forskeren stadig må ta hensyn til kravene om reliabilitet og deltakerens anonymitet, det er viktig å skjule hans eller hennes identitet. Det er også viktig andre personer ikke får tilgang til eller innsyn i materialet. Informantene som deltar i studien har krav på at informasjonen de gir blir behandlet konfidensielt. I forhold til dette var det viktig at jeg poengterte min taushetsplikt. De konsekvensene forskningen kan ha for deltakerne er et tredje grunnprinsipp for en etisk forsvarlig forskning. I forkant av studien måtte jeg tenke gjennom og vurdere eventuelle konsekvenser som prosjektet kunne ha for informanten, og på denne måten hindre at forskningsprosessen medførte negative konsekvenser for de som deltok. Utfordringen knyttet opp til å bruke intervju som metode var at jeg fikk en særlig nærhet til informanten. Her var det viktig at jeg viste empati og interesse til det informanten fortalte meg. Temaet er meget følsomt derfor måtte jeg være oppmerksom på at samtalen ikke ble terapeutisk. Det var også viktig at jeg tilrettelagte for ett støtteapparat rundt informanten dersom han eller hun ønsket å prate videre ut over intervjuet. Jeg hadde på forhånd gjort en avtale med spesialist Arvid Heiberg, på Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetsykehus om at informantene kunne få en oppfølging samtale etter intervjuet dersom de ønsket dette. Alle informantene har allerede hatt kontakt med han og har møtt han tidligere gjennom årlige kontroller i Euro HD. Det er viktig å poengtere at studien også vil kunne bidra at noen som deltar føler en lettelse om å få snakket om et tema de føler er vanskelig. At jeg som forsker viste interesse og lyttet aktivt kan være en god opplevelse for mange, tilbakemeldingene fra informantene bekreftet nettopp dette.



## **Kapittel 4. RESULTATER**

I denne delen av oppgaven presenteres informantenes egne erfaringer rundt det å leve i visshet om framtidig Huntingtons sykdom.

### **4.1 Om presentasjonsformen**

I følge Kvale (2001) er intervjurapporten i seg selv en sosial konstruksjon, hvor forskeren valg av skrivestil og litterære virkemidler gir et bestemt syn på informantens livsverden. Jeg som forsker har vært opptatt av å beskrive informantenes egne erfaringer knyttet til å leve i med visshet om Huntingtons sykdom. For å få en detaljert og variert skildring av dette fenomenet, har jeg benyttet meg av en del utvalgte sitater fra mitt datamateriale.

Innledningsvis har jeg omarbeidet de transkriberte dataene mine til en mer lesbar form.

Kvale (2001) redegjør for hvilke retningslinjer som gjelder for rapportering av intervjusitater, jeg har forsøkt å gå ut fra disse. Sitatene er relatert til den generelle teksten, og slik håper jeg at leserne har lettere for å gripe essensen i de etterfølgende sitatene. Direkte sitater er skrevet i *kursiv* og markert med anførselstegn. Når formuleringer eller ord fra datamaterialet direkte inngår i min egen tekst, er disse markert på tilsvarende måte. For å gjøre lesingen lettere er pausesymboler og eventuelle ikke-verbale tegn som framkommer i transkripsjonen utelatt. Dette har jeg gjort for å få bedre flyt i teksten. Dersom jeg har benyttet sitater hvor jeg har utelatt noe av teksten i transkripsjonen har jeg markert dette med "...". Sitatene bør tolkes, derfor har jeg enkelte ganger skrevet litt om på det som er blitt sagt. På denne måten skapes det en balanse mellom sitatet og teksten og man hindrer at presentasjonen blir for oppstykket. Personene som deltok i studien omtales som informanter. Det har vært svært viktig å ivareta anonymiteten til informantene i studien, derfor framkommer ikke navn i sitatene og jeg veksler mellom hunkjønn og hankjønn.

### **4.2 Presentasjon av informantene**

For at leseren skal få et lite innsyn i de som har vært kildene til dataene i studien, vil jeg gi en kort presentasjon av informantene mine. Blant de syv informantene mine var det fire kvinner og tre menn. De hadde en alderspredning fra 37 år og til 67 år. Fem av informantene har barn, der fire av dem har barn som er risikopersoner for å ha arvet genet for Huntingtons sykdom.

Fem av informantene er fullt eller delvis yrkesaktive. To av informantene er pensjonert, men aktive i hverdagsliv og sport. Alle informantene har fått dårlig svar på presymptomatisk test for Huntingtons sykdom, men er enda ikke blitt åpenbart syke. Et par mine informanter hadde uspesifikke symptomer som kunne være tegn på Huntingtons sykdom. De fikk tilbud om en diagnostisk test for Huntingtons sykdom. Til tross for at de har minimale nevrologiske tegn på Huntingtons sykdom, blir de i dag betegnet som friske mennesker. De har ikke tydelige utfall og ville ikke fått diagnosen uten at genresultatet var kjent. På bakgrunn av dette valgte jeg å ikke ekskludere dem fra studien. Alle informantene har erfart å leve med viten om at de har arvet Huntingtons sykdom i flere år, i praksis har de levd fra 4-14 år med dårlig gensvar. De fleste av informantene møtte opp til intervjuet alene, bortsett fra en av informantene som hadde med seg ektefellen.

### **4.3 Presentasjon av resultatene**

Datamaterialet blir presentert under følgende seks hovedtema: *Tidligere erfaringer med Huntingtons sykdom, erfaringer med gentesten, erfaringer med å ha fått dårlig testsvar, erfaringer med å forberede seg, erfaringer knyttet til informasjon og oppfølging fra helsevesenet.* Innenfor disse hovedtemaene vil det også komme noen undertema som dreier seg om emnet.

#### **4.3.1 Tidligere erfaringer med Huntingtons sykdom**

I denne delen vil jeg presentere hvilke tidligere erfaringer informantene har med Huntingtons sykdom. Temaet vil bli belyst gjennom følgende undertema: *Å ha vokst opp med en nær slektning som hadde Huntingtons sykdom og En arvelig sykdom i slekten.*

##### **4.3.1.1 Å ha vokst opp med en nær slektning som hadde Huntingtons sykdom.**

Jeg vil herunder presentere det som informantene *tidligere* har erfart knyttet til Huntingtons sykdom. Det varierte mye i forhold til hvilke erfaringer de ulike informantene hadde med sykdommen. Noen har vokst opp med foreldre som var syke og levd i nær kontakt med en alvorlig syk person, mens andre har hørt at HD finnes i slekten og opplevd sykdommen som mindre dramatisk.

Det er særlig tre av informantene som har ”kjent sykdommen på kroppen” det meste av livet. En av informantene har vokst opp med syk mor, og i de første årene var de helt uvitende om

at det var HD i familien. Informanten opplevde moren som om hun ble gradvis dårligere, mor selv benektet dette. Informanten påtok seg tidlig en ”voksenrolle” hvor hun passet på sin syke mor. Da det ble veldig synlig at mor var syk fikk de hjelp av legen, og dermed begynte ”hjelpeapparatet å rulle”. Til slutt ble mor så syk at hun måtte flytte ut av hjemmet sitt, informanten var den gang kun 15 år.

*”Vi fikk vite det gradvis, jeg husker det som en gradvis sykdom, hun oppførte seg rart og gjorde mer og mer rare ting osv. Sa mye rart og gikk rart, da var det jo ikke medisiner som dempet bevegelsene hennes. Så det kom litt snikende inn i livet, utenom at vi egentlig visste hva det egentlig var. Faren min hadde det veldig tungt. Så det har på en måte alltid vært der tenker jeg, jeg vet jo ikke hvordan det er å leve uten. Det ble litt sånn omvendt ikke sant, at jeg måtte ta meg av henne isteden og sånn. Så er jeg eneste jenta blant tre brødre, så det er vel noe med det å være jente og den omsorgsgreia, det ble bare naturlig for meg og ta meg av mamma.”*

En annen av informantene har også vokst opp med syk mor, allerede som 12 åring lå informanten merke til at moren hadde symptomer på HD. Informanten forteller meg at moren døde for snart 6 år siden. Sykdomsforløpet til informantens mor gikk relativt raskt, men i den siste tiden holdt hun ut ganske lenge, i de 8 siste årene satt hun i rullestol.

*”Det som er litt trist er at for eksempel i begravelsen da. Det er veldig vanskelig å holde en tale og snakke om noen som har vært syk i hele livet ditt på en måte. Det som er så synd er jo at de blir som den der oppskriften som er i boken, de får jo alle symptomer, det er jo slik dem er. Så det var vanskelig.”*

Informanten beskriver også at det ble naturlig for henne å ta seg av sin egen mor. Moren bodde hjemme lenge, og nektet selv å innse at hun var syk. Dette gjorde alt veldig komplisert, og det tok lang tid før mor fikk diagnosen og hjelp fra helsevesenet. Siden moren ble syk i ung alder var det mye fram og tilbake i forhold til hvor hun hørte til. Hun endte til slutt opp på et vanlig sykehjem.

*”Når mor var syk dreide alt seg om henne. Jeg hadde ikke tid å tenke på meg selv, at dette var noe jeg også kunne få. Det var ikke det som var det viktigste. Det var viktigere for meg at hun hadde det bra på institusjonen, vi kriget jo for at hun skulle få en assistent og sånn. Det fikk hun i en periode. Det er jo klart at det ikke er noen ønskesituasjon å være der i den alderen.”*

Informanten forteller videre at det ikke er gode erfaringer informanten har tatt med seg fra barndommen. Det har vært ganske tøft å leve med HD så tett innpå seg, men informanten

uttrykker at det går bedre enn det mange tror. Informanten påpeker at dersom hun ikke hadde levd med dette, ville hun kanskje ha vært en annen person igjen. Hun sier at hun på en måte har vent seg til det. At moren hennes stadig ble dårligere og dårligere var noe som hun sier at hun bare måtte takle.

De andre informantene har derimot ikke levd med HD like tett innpå seg. Selv om noen av dem har hatt foreldre som har vært syke har de ikke visst at det var HD i familien.

*”Min far var syk, da visste vi ikke hva det var den gangen, men så fikk vi i 1993 informasjon om at det kunne være Huntington.”*

*”Jeg kjenner ikke så godt til HD egentlig, for jeg har opplevd veldig lite. Min onkel er jo veldig syk nå, men han har jeg veldig lite kontakt med. Så, jeg ser den ikke, den er ikke eksisterende akkurat nå. Og det passer meg veldig bra.”*

En av informantene forteller at familien ikke ante hva det var som feilte moren, legene pratet om at det var nervene som gjorde at hun oppførte seg som hun gjorde. Tanten til informanten var innlagt på en psykiatrisk klinikk og først når hun døde fant de ut at det var Huntingtons sykdom i familien - det stod i tantens journal. Informanten forteller videre om tiden da moren ble syk. De var på Frambu i 1980 og fikk god informasjon om sykdommen, den gang var moren relativt frisk. Informanten sier at moren kunne gå selv og klarte og ta vare på seg selv, men at det så gikk relativt raskt nedover og hun ble gradvis dårligere. Informanten forteller at faren arbeidet mye og var lite hjemme, noe som gav mor ansvaret for fem barn alene. Informanten uttrykker at det *”gikk litt over stokk og stein”*, fordi moren ikke klarte å gjøre alle de oppgaver som hun skulle gjøre.

To av informantene forteller at de sluttet å fungere i hverdagen, de visste heller ikke om at det var HD i familien. Begge to forteller at de var mye hos legen, men at legene ikke fant en forklaring på hva som kunne være årsak til utviklingen og plagene de hadde. Den ene av informantene forteller at legene spurte om det var noe arvelig i familien. I den forbindelses svarte informanten at faren hadde en del bevegelser, men at han aldri hadde fått en diagnose på hva det kunne være. Dette ble undersøkt nærmere, og informanten fikk beskjed at det var Huntingtons sykdom i familien. Den andre informanten fikk vite at HD var i familien fordi en fetter hadde fått diagnosen.

#### **4.3.1.2 En arvelig sykdom i slekten**

At Huntingtons sykdom var en dominant arvelig sykdom var de fleste av informantene tidlig i tilværelsen ikke kjent med. Flere av informantene visste ikke om at de var risikopersoner før i godt voksen alder.

En informant som fikk vite om Huntington sykdom for mange år siden beskriver at også at de fikk vite lite om selve sykdommen, de fikk beskjed om at det var en arvelig sykdom i familien og at hun og søsknene hadde 50 % sjanse for å få den.

*”...”. Mer fikk vi liksom ikke vite, altså det var som å få et spark i magen, når du er 17 år og får en sånn beskjed så ser ikke akkurat framtiden lys ut, Så den beskjeden har liksom preget meg gjennom hele livet.”*

En annen av informantene fikk vite at sykdommen var arvelig på grunn av at informantens søster skulle ha barn, informanten bestemte seg med en gang for at hun selv ville vite om hun hadde arvet genet.

*”Jeg tenkte det ble feil å ikke teste seg, særlig med tanke på barn.”*

#### **4.3.2 Erfaringer med gentesten**

I denne delen vil jeg gi en kort beskrivelse om hvilke erfaringer informantene har ved selve gentesten og testsvaret. Emnet vil bli presentert under to undertemaer: *Å velge å teste seg og Å få vite.*

##### **4.3.2.1 Å velge å teste seg**

Informantene forteller meg at valget om man skal ta gentesten er et tøft og vanskelig valg. Informantene i studien testet seg av ulike grunner. Alle informantene gir uttrykk for at de ønsket å teste seg for å få en bekreftelse eller en avkreftelse på om de hadde arvet genet for Huntingtons sykdom. En av informantene forteller at han måtte vite. Informanten forteller at han lenge hadde søkt etter en forklaring på hvorfor han ikke lenger fungerte i hverdagen.

*”Jeg ville bare ta den testen for da vet jeg. Jeg følte at det var bedre å vite enn å ikke vite. Også tok jeg den og det viste seg å gå i gal retning.”*

En annen informant forteller meg at hun alltid har hatt en følelse av at hun kom til å bli syk. Hun valgte å teste seg fordi det var vanskelig å leve i uvissheten, det slet på henne, hun ønsket heller å vite hva hun kunne forholde seg til. I dag angrrer hun ikke på at hun testet seg, selv om hun hadde håpet på et godt svar.

En annen informant forteller at hun valgte å teste seg for barnas skyld, hun mener at dersom du har barn så er du nesten pliktig til å teste deg.

*”Dersom du ikke har genet så trenger ikke de å bekymre seg heller, skjønner du? Det er jo en befrielse, hvis du tester deg og får beskjed om at du ikke har genet. Da er du fri.”*

Informanten har visst om testen i mange år før hun valgte og testet seg, grunnen til at hun ventet var fordi hun ville være sikker på at hun var klar til å få et svar. Til slutt orket hun ikke å vente lenger, og hun forteller at hun kom til et punkt der hun bare måtte vite.

*”Jeg vet ikke hvordan jeg kan sette ord på å leve med den viten om at jeg en dag skal bli syk. På en måte er det liksom noe med at du får muligheten til å forberede deg på noe forferdelig, sant. Samtidig som du kan velge, skal jeg gå i kjelleren og bare drite i alt? Eller skal jeg bestemme meg for å gjøre så godt jeg kan med livet, nyte de små tingene som jeg har glede av. Men det er sånne valg du bare må ta. Det er jo de som har fått svar på testen og gått i kjelleren og noen har også tatt livet sitt, det er så forferdelig trist at det skjer.”*

En informant forteller at det ikke var et alternativ å ikke teste. Det var noe som hele familien var enige om å gjøre etter at faren fikk et dårlig svar. Informanten legger særlig vekt på at testperioden var bra, hun opplevde å få mye informasjon og støtte til tross for at perioden var opprivende. Hun uttrykker at det er særlig tøft at man får et siste valg om man vil vite eller ikke vite mens testresultatet ligger i konvolutten på bordet, men hun følte at hun måtte vite. Videre forteller informanten om hvordan hun blir skremt av at andre ikke tester seg, og dermed fører genet videre i slekten. Dette er et tema som hun har diskutert sammen med mange andre familiemedlemmer. Det som særlig bekymrer henne med HD er at vi i dag har muligheten for å ta en gentest og da også ta et valg hvor man kan få barn som ikke har genfeilen.

*”Jeg mener på en måte at man har en plikt til det, dette er ikke en sykdom som, jaja, vi får se om barnet har HD eller ikke, dette er ikke en sykdom som man ønsker å føre videre.”*

En av informantene testet seg på grunn av barna, fordi datteren planla å bli gravid. Informanten har fylt 60 år, og siden han fortsatt var frisk var han sikker på at han ikke hadde genet.

*”Jeg var helt sikker på at jeg ikke hadde det. Jeg var helt sikker på at jeg var fri for genet.”*

En annen av informantene fortalte at han følte seg dårlig, han hadde vært til flere undersøkelser, men legene fant ingen årsak til hvorfor han var så sliten. Til tross for at HD var i familien tok det lang tid før informanten fikk lov å genteste seg. Den perioden beskriver han som svært tøff, han ønsket bare å vite.

#### **4.3.2.2 Å få vite**

Resultatet av gentesten meddeles testpersonen muntlig, svarsamtalen gir ny viten om fremtiden for testpersonen og for deres familiemedlemmer. Informantene beskrev hvordan de opplevde svarsamtalen, flere av informantene forteller at de hadde på følelsen at de hadde genforandringen. De fleste informantene hadde med seg en støtteperson til samtalen, bare en informant fortalte at han møtte opp alene. Jeg spurte også informantene om hva de følte og hvilke tanker de gjorde seg rett etter at de fikk beskjeden om at de hadde arvet genet for Huntingtons sykdom. Vanlige reaksjonsmønstre er tomhetsfølelse, fortvilelse og skuffelse. Men noen føler også en lettelse. De fleste av informantene i denne studien beskriver at det å få testsvaret føltes mer eller mindre som en lettelse. Noen fikk en bekreftelse på det de hadde trodd, mens noen følte en befrielse over å endelig vite. Andre fikk følelsen av at de var heldige som hadde muligheten til å planlegge livet sitt.

En av informantene hadde med seg en god venninne, hun forteller at hun ble lei seg, men at hun samtidig fikk en bekreftelse. Hun forteller at hun ble veldig lei seg, særlig da hun kom ut og at det tok en stund før det sank inn. Hun understreker at det var hennes valg, å velge å vite.

*”Jeg hadde jo en siste mulighet om de skulle åpne konvolutten eller ikke, men jeg ville bare vite uansett liksom. Men det er jo klart at det er fælt innimellom men samtidig så, jeg tenkte så mye på det uansett jeg.”*

Hun forteller at hun husker godt når hun gikk ut fra sykehuset, hvor hun hadde fått svaret. Hun sier at det var en merkelig følelse, at ting gikk som vanlig men hele livet til informanten var snudd opp ned.

*”Da tenkte jeg: Så rart, det har skjedd så mye i livet mitt, men på utsiden er tingene de samme. Det er en rar følelse.”*

Videre forteller informanten at hun var sykemeldt i en uke eller to, deretter har hun vært i full jobb. Hun uttrykker at hun nå ser på svaret som en lettelse på tanker omkring HD, for henne ble alt mye mer konkret.

En informant hadde med venninnen sin da hun tok testen og ektemannen da hun fikk svaret. Hun legger særlig vekt på at hun syntes at svaret kom altfor fort. På forhånd hadde hun planlagt hva hun skulle gjøre da hun fikk svaret, men at det ikke ble helt slik hun hadde tenkt, hun forteller at hun opplevde at alt ble svart.

*”Det første jeg gjorde var at jeg snudde meg til mannen min og sa: Gud jeg er så glad i deg. Glad i deg og svarte han. Jeg følte at alt gikk så fort. Jeg var sykemeldt i en stund etter for å få tankene på plass igjen.*

Videre forteller informanten at hun gikk ut og tok seg en røyk. Hun uttrykker at hun er glad for at hun har røyken fordi den beroliger henne. I ettertid er informanten blitt 50 % ufør, hun tør ikke å jobbe mer i frykt for at hun skal bli stresset og slite seg ut. Informanten forteller videre at hun erfarer at det var en lettelse å få vite, på den måten fikk hun mulighet til å tilrettelegge livet sitt og planlegge framtiden.

*”Jeg ble ikke sint, det var vel mer snakk om en lettelse og en bekreftelse på noe jeg tenkte og følte var riktig av meg å gjøre. Jeg følte meg nesten sånn privilegert på en måte pga at jeg har hatt mulighet for å legge opp livet mitt på en måte som er veldig bra.”*

En annen informant forteller at hun hadde med seg sin beste venninne mens hun ble testet, hun hadde også med seg kjæresten den gangen. På denne måten hadde hun med seg to støttefunksjoner i tillegg til familien sin noe hun uttrykker som veldig godt.



*”Det er liksom en nær døden opplevelse på mange måter. Du føler jo at du får en dødsdom. Også kommer man litt til seg selv etter hvert, så er det jo faktisk mange år til du blir syk, også ser man at man skal jo leve imellom her også, så det går veldig bra.”*

Rett etter at informanten fikk testsvaret ble hun veldig søken på informasjon. Hun var ofte inne på en del ulike nettsider, men fant til slutt ut at det var lite for henne å hente der. Hun sier at hun hadde fått et dårlig svar og det måtte hun leve med.

*”For å være helt ærlig så syntes jeg kanskje litt synd på meg selv. Så, men man tenker jo liksom, faen og, hvorfor skjer dette meg? Også føler man seg kanskje litt, deprimert er vel ikke ordet, men det tynger en i hvert fall å få ett sånt svar, det preger en og det er ikke å unngå.”*

Informanten påpeker at hun nå er kommet over den perioden, at hun har ikke lest noe på lenge. Hun sier at det å finne ny informasjon om HD er en av de tingene hun skal få gjort. Men hun føler at det er lenge til hun vil bli syk og derfor er det ikke nødvendig for henne å lese mye om sykdommen i dag. Videre beskriver informanten om hvordan hun erfarte tiden rett etter at hun fikk svaret. Hun uttrykker at dette var en tung periode i livet hennes, men at hun nå føler at hun har funnet et pragmatisk forhold til å leve med vissheten om at hun en dag kan bli syk og dø av HD.

*”For meg er det bedre å være litt sånn, å dette kommer jeg til å dø av eller se det positivt visst jeg ikke gjør det enn at jeg blir overasket over at jeg er faktisk syk.”*

Hun forteller videre at hun var veldig forberedt på at hun hadde arvet mutasjonen for Huntingtons sykdom - hun var nesten helt sikker.

*”Jeg måtte bare ha det som utgangspunkt at jeg hadde det og det tror jeg hjalp meg veldig. Det var på en måte ikke et snev av håp om at jeg ikke hadde det. Og da, visst det hadde vært svaret at jeg ikke hadde det så hadde det vært jubel og champagne, men jeg var så forberedt, så det var egentlig en lettelse å få svaret.”*

En av de andre informantene forteller også om hvordan hun følte en lettelse når hun fikk svaret på gentesten. Hun hadde på forhånd ikke trodd at hun skulle takle et dårlig svar.

*”Det var jo tragisk, men på en måte så ble jeg lettet for nå visste jeg i hvert fall hva vi kunne forholde oss til nå, og planlegge ut ifra det. Ta avgjørelser ut fra*

*det. Det var det jeg var litt sjokkert over i ettertid at jeg på en måte var lettet. Det uvisse syntes jeg var helt forferdelig, men når du tenker etter så er det vel galskap og gå og teste seg for en sykdom som det ikke er medisin mot.”*

To av informantene forteller også om hvordan testresultatet bekreftet noe som de trodde. Begge forteller at de opplevde det å vite som en lettelse. Når de fikk svaret så trengte de ikke lenger å gå og lure på hva som feilte dem. De fikk en forklaring på hvorfor de ikke fungerte i hverdagen. Informantene uttrykker at de erfarte det å få vite som noe positivt, det gjorde det mye enklere når de visste at det var en årsak som kunne knyttes til deres atferd.

*”Du kan vel si at jeg fikk problemet hengt på en knagg på en måte ”...”. Jeg var sykemeldt den gang på grunn av depresjon. Depresjon på grunn av at jeg ikke fungerte, jeg hadde faktisk en ganske ille depresjon i en periode, men etter at jeg testet meg så følte jeg at jeg fikk svar på hvorfor ting var som de var. Og jeg ble gradvis psykisk sett i bedre form. Så for meg så har det vært positivt.”*

#### **4.3.3 Erfaringer med å ha fått dårlig testsvar**

I denne delen av oppgaven blir informantens erfaringer med å ha fått dårlig testsvar presentert. Denne tematikken har jeg delt inn i 8 undertemaer: *Å engste seg for symptomer, å være åpen om Huntingtons sykdom, å engste seg for barna, å tenke på Huntingtons sykdom, å leve med ny uvisshet, å våkne opp, og erfaringer knyttet til relasjoner.*

##### **4.3.3.1 Å engste seg for symptomer**

Noen av informantene legger selv merke til symptomer, noen innbiller seg symptomer, mens andre ikke tenker over det. Flere av informantene fortalte om redselen for symptomer på HD dersom de knuste en tallerken eller et krus. Mange av informantene forteller at de særlig ligger vekt på andres vurderinger - de har følelsen av at andre mennesker ser etter symptomer hos dem. En av informantene forteller meg at hun følte at hun hadde symptomer på HD i en periode hvor hun var svært stresset på jobben, hun uttrykker at hun var svært redd for at hun var begynt å bli syk.

*”Det var det kollegaer av meg som merket noe. En av dem spurte om jeg hadde Parkinsons fordi armene mine hadde ufrivillige bevegelser. Og jeg følte vel egentlig symptomene selv også. Herregud tenkte jeg. Så jeg vet at når jeg blir sliten eller stresset så kan det komme noe.”*

Informanten forteller også at hun ofte tenker på HD symptomer dersom hun har dårlig tid om morgenen.

*"Om morgenen så syntes jeg ofte at jeg har symptomer, men så tenker jeg: herregud altså, hvem som helst kan virre rundt om morgenen og lete etter klær, skal jeg ta den eller den, sant, hehe. Da tenker jeg på HD symptomer, fordi jeg virrer litt rundt om morgenen."*

I intervjuet forteller hun også at hun er særlig redd for at hennes barn skal få symptomer på sykdommen før henne selv, hun sier at da ville hun fått en knekk.

En annen informant forteller også om hvordan hun leter etter symptomer på HD, hun er redd for å bli kramlete og repeterende slik at det blir slitsomt for andre å være rundt henne. Hun er redd for å bli en belastning, og ikke selv se det. Hun prøver samtidig å skyve tanken litt bort med å fortelle seg selv at hun ikke er der, ikke enda. Men den dagen hun blir syk tror hun at hun vil bli ganske nedbrutt.

*"Om jeg knuser en tallerken tenker jeg på HD, men så blir jeg glad når jeg ser at andre også gjør det, hehe, jeg har en venninne som er litt vimsete. Men jeg registrerer det, det var jo slik moren min gjorde, knuste ting og mistet ting. Jeg kjenner så altfor godt til en av de tingene på utsiden, de har jeg jo sett så tett, det å miste ting, bevegelser, så det har jeg et eget øye for."*

En annen av informantene påpeker at han også tenker på HD symptomer når en bevegelse plutselig blir kraftigere, når han velter en kopp eller knuser en tallerken. Men han sier at han trøster seg litt med tanken om at han alltid har veltet en del kopper og glass, men at han vet innerst inne at det har noe med HD og gjøre. Informanten uttrykker at han hadde tenkt mye mindre på HD dersom han hadde visst at "mirakelmedisinen" hadde vært tilgjengelig om ett år, fordi han er redd for å begynne å "fekte med armer og ben."

En av informantene forteller at hun tenker mye på symptomer i det siste året. Hun uttrykker at desto eldre hun blir, jo mer redd er hun for at sykdommen skal ha startet hos henne.

*"Jeg er jo bekymret, jeg går hele tiden og evaluerer det jeg sier og tenker: Å herregud, hvorfor sa jeg det, er jeg dårlig, så man blir litt småstresset av det."*

En annen av informantene sier at han kjenner etter symptomer mer bevisst, men ettersom at han er svært aktiv velger han å tro at han har fått noe igjen for det.

*”Du må skubbe dette her litt til siden, for om du skulle snuble oppi skogen så er det ikke sikkert at det er HD som er årsaken til det.”*

En annen informant tenker derimot ikke over det. Da jeg spurte henne om hun kjente etter symptomer på HD svarte hun:

*”Nei, nei, nei, da hadde jeg hatt HD hele livet for jeg er den som tryner, detter i trapper og, hehe. ja, veldig sånn, jeg vet jo at jeg ikke har HD symptomer, det vet jeg jo med sikkerhet.”*

#### **4.3.3.2 Å være åpen om Huntingtons sykdom.**

Når man får den alvorlige beskjeden om at man har arvet HD genet selv tenkte de fleste informantene på hvem de skulle fortelle det til. Hvem bør få vite? Familien? Venner og kollegaer på jobben? Informantene forteller meg om hvordan de erfarer at åpenhet om HD kan føre til økt støtte fra omverden, men de forteller også om redselen for at andre mennesker skal se annerledes på dem. En av informantene forteller meg om hvordan hun tenkte da hun fikk vite at hun hadde HD.

*”Jeg husker når jeg fikk svaret så tenkte jeg: herregud, hvem skal jeg fortelle det til? Det var en av tankene, jeg tenkte: å herregud skal jeg informere hele oppgangen?”*

De fleste av informantene er åpen om HD, å være taus kan ofte by på flere vanskeligheter forklarer en av informantene meg. Informanten understreker at det er naturlig at mennesker som man stoler på og har et godt forhold til vet. Jeg spurte informanten om det var noe spesielt som hadde hjulpet han gjennom tiden etter at han fikk det dårlige svaret.

*”Spesielt at vi har et ganske åpent forhold i familien vår, det er ingen som sitter på bakrommet, vi prater åpent om det hele tiden så alle hører. Så det tror jeg er bra.”*

Denne informanten har fortalt om HD til familien sin, til venner og til kollegaer på jobben. Det påpekes at dersom informanten vil begynne å bli dårlig vil flere mennesker kunne bidra med hjelp fordi de vet om situasjonen.

*”Jeg tror at det å være åpen om dette her, til de menneskene man har tillit til på jobben, altså det er ikke noe man skal kringkaste men fortelle de at sånn er det med meg og det og det kan skje. Første gangen jeg fortalte om meg på jobben*

*var da vi var på et lederseminar. Vi satt sammen 8-10 stykker, og da var det faktisk et par av de yngre guttene som begynte å gråte. De syntes så synd på meg, men jeg sa at det måtte de ikke gjøre. Men jeg syntes det var veldig fint at de tok vare på meg og ville ha hjulpet meg dersom det var noe.”*

En annen informant forteller også om at det er viktig for henne å snakke om HD, hun forteller også om hvordan hun ofte opplever at HD er et tema som det ikke skal snakkes om.

*”...” til og med kreft kan være et hysj hysj tema for enkelte, med all respekt, men for meg så tror jeg heller at det hjelper å snakke om det. Jeg føler også at, veldig mange mennesker forteller meg om sine liv, så hvorfor skal man da ikke fortelle at man en gang skal bli syk, når man vet at man skal bli syk? Det er jo mennesker som er i livet ditt i en kort periode, men det mennesket kan kanskje da gi deg noe i forbindelse med det, andre tanker, andre opplevelser. Hva som helst som man har glede av.”*

En annen av informantene forteller om kanskje den mest vanskelige oppgaven, å fortelle det til barna. Fire av de syv informantene har barn som alle er risikopersoner for å ha arvet genforandringen. En av informantene ville vente med å informere barna til han var sikker på resultatet av gentesten. Han tror at han ville påført barna masse bekymringer dersom han hadde sagt noe før han visste at det var nødvendig. Han valgte derfor å vente med å fortelle dem det til han fikk et sikkert testsvar. Når informanten fikk svaret om at han hadde genmutasjonen for HD, fortalte han det til barna sine med en gang. Han uttrykker at han ikke ønsket å skjule noe, for noen. Foruten å informere familien sin skrev informanten 100 julebrev til venner og bekjente hvor han skrev at han hadde HD. Han ville være åpen om det. Det gjorde at det ble lettere for ham å leve i visshet.

*”Jeg kunne ikke tenke meg noe annet, det er slik jeg er. Å prøve å skjule sykdommer eller skavanker som man har det er ikke min greie. Ved å være åpen om HD får man helt klart mer støtte av de menneskene rundt en.”*

Men informanten får også fram ett annet aspekt ved åpenhet. Han erfarte hvordan det å være åpen kan skape avstand. Han opplevde at noen personer som han fortalte om HD tok avstand til ham.

*”Det å ta avstand kan også være en konsekvens av at man forteller noe sånt, folk blir rett og slett redde.”*

En av de andre informantene forteller også om bekymringen med å fortelle det til barna. Hun uttrykker at dette er et vanskelig tema for henne som det ikke finnes noe fasitsvar på. Hun påpeker at hun ønsker å fortelle det til sin eldste datter før hun kommer i puberteten. Hun sier at det muligvis er verre å fortelle det til jenter i puberteten enn før. Informanten understreker at det blir svært tøft. Informanten forteller videre om at moren hennes døde av HD når datteren til informanten var 4 år, og datteren husker mormor som veldig dårlig. Informanten sier at det kan bli vanskelig å forklare datteren at sykdommen rammer en gradvis, at hun ikke blir veldig dårlig med en gang. Siden datteren hennes ikke vet noe om HD ønsker informanten ikke å fortelle det til så mange i frykt for at datteren skal få høre rykter om sykdommen.

*”Tiden kommer jo også at vi må fortelle det til flere, til læreren hennes og til klassen. Det er jeg forberedt på, men det blir jo like fælt for datteren min.”*

Informanten har valgt å fortelle det til familie og nære venner. Hun understreker at de som står deg nær kanskje vil legge merke til de første symptomene også, derfor er det viktig å være åpen rundt dem. Hun har valgt å ikke fortelle det til naboer og bekjente, hun syntes at det blir feil. Informanten understreker at hun er opptatt av å leve et ganske normalt liv og hun vil ikke at andre skal se på henne å tenke: *”Når blir du dårlig?”*

En av informantene har to barn, der den eldste vet om HD. Det yngste barnet vet litt, men informanten vil fortelle henne mer siden. Hun legger også stor vekt på viktigheten av åpenhet i familien, men hun poengterer også at det er viktig å begrense seg. Hun har fortsatt ikke fortalt sin far om det dårlige svaret

*”Jeg har ikke turt, fordi han tror at jeg er den friske, at det er jeg som stopper sykdommen.”*

Informanten gir i intervjuet også uttrykk for at hun er redd for at dersom andre personer vet om HD vil de lete etter symptomer hos henne. Hennes forestilling om at andre skal si til henne at de ser symptomer syntes hun er ubehagelig, derfor er det viktig for henne at hun selv har kontroll på hvem hun har fortalt det til.

En annen informant har valgt å ikke snakke så mye om HD. Han har fortalt det til familien men ingen av vennene hans vet om HD. Også han uttrykker en redsel over at de skal se etter symptomer hos ham. Informanten har valgt å ikke fortelle noe til barna før testperioden var

over, han ville ikke at de skulle bli bekymret og lete etter tegn. Han forteller at begge barna hans oppfatter seg selv som friske, og de har bestemt seg for å ikke teste seg. Informanten uttrykker at han er bekymret for barna sine - særlig ovenfor datteren. Han mener at han ser symptomer på Huntingtons sykdom hos henne. Informanten forteller videre at han heller ikke valgte å informere sin ektefelle om testresultatet, han ønsket å vente. Han husker ikke om det gikk måneder eller år før han fortalte henne om HD. Jeg spurte han om det var vanskelig for han å gå og vite uten å fortelle det.

*”Nei, for det var ikke noe forandring bortsett fra at jeg fikk bekreftet en årsak til problemene som allerede var der.”*

En annen informant har også valgt å begrense seg i forhold til å fortelle om HD. Informanten har valgt ut en liten kjerne av mennesker som hun har fortalt det til, hun forteller at hun har følt seg litt styrt. Familien til informanten fikk vite om det dårlige svaret med en gang, det gjorde også de nærmeste venninnene hennes. På jobben vet noen det, i en periode tenkte hun mye på hvem hun skulle informere på jobben hennes. En venninne hjalp henne litt med å fortelle det til kollegaene.

*”Venninnen min som jobbet der før hjalp meg med å fortelle det så jeg slapp og gå og banke på alle dører. Det kan være at det er flere som vet om det selv om jeg ikke direkte har snakket om det, for det er ikke så hemmelig heller. Jeg har valgt å styre det litt selv. Jeg har det litt bedre av at de ikke vet den delen av meg. Vi er litt forskjellige akkurat der.”*

#### **4.3.3.3 Å engste seg for barna**

Alle informantene som har barn uttrykker at de er svært bekymret for barna. Bekymringen deres handler om barna har arvet genet, og på hva som skjer når man selv blir syk. En av informantene uttrykker at hun prøver å gi barna så mye kjærlighet som hun kan nå før hun blir syk, slik at det skal bli mindre skummelt når den tiden kommer. Hun vil at barna hennes skal huske henne som en god mor - en mor uten sykdommen. Hun legger stor vekt på at hun ikke vil legge noe ansvar på barna når hun blir alvorlig syk. At det er legen som skal avgjøre når hun ikke kan bo hjemme lenger.

*”Om jeg blir tatt med tvang ut av leiligheten så skal ikke de ha noe som helst med det å gjøre. Og de skal ikke ha dårlig samvittighet, for alle sitter jo med dårlig samvittighet.”*

Hun forteller meg om hennes barndom, om at moren var mye hjemme og fikk medisiner. Til slutt ble hun tatt med tvang noe som var en forferdelig opplevelse for familien, særlig for hennes far. Ut fra hennes egne erfaringer er hun fast bestemt på at hennes barn ikke skal utsettes for noe av det samme som henne.

*”Såne ting som er så voldsomme skal ikke de være pliktige til å ta ansvar for, sant. Visst jeg ikke kan bo hjemme lenger så flytter jeg. Det er ikke noe problem.”*

Også en av de andre informantene uttrykker at hun ikke ønsker å legge ansvaret på familien, hun mener at når man blir så dårlig at man ikke kan bo hjemme lenger bør man flytte langt vekk.

*”Det hadde vært enklere og dødd 5 år etter en diagnose. Det hadde vært mye bedre, det er jo det som er så forferdelig med denne sykdommen, den drar jo ut i årevis.”*

Informanten forteller at hun har tatt tre morkakeprøver, hun har fått to friske barn. Et av fostrene hadde genmutasjonen for HD - informanten forteller om det tøffe valget, å ta abort.

*”Så det blir en spesiell prosess når du vet at du er gravid så kan du ikke glede deg før etter en morkakeprøve. Slik som man kan se det nå så kunne jo den ungen levd et godt liv og mulig det hadde vært en medisin. Men jeg turde ikke å ta det valget, og så lenge jeg hadde testet de andre og at de er friske så ville det vært en forferdelig avgjørelse.”*

Informanten påpeker at hun har vært kjempeheldig ved å ha fått to barn som hun vet er friske. På denne måten slipper hun byrden med å tenke på at barna hennes kan ha arvet mutasjonen. Hun uttrykker at selv om det forskes mye kan man ikke i dag love et barn at barnet ikke vil kunne bli syk i framtiden. Informanten uttrykker at det er svært tøft at barna skal oppleve henne syk. Dersom det ikke hadde gått an å ta en gentest hadde informanten valgt å ikke få barn, det var først når hun kunne få et sikkert gensvar bestemte seg for å få barn.

*”Så lenge jeg vet at de ikke blir syke så er jo det et godt tegn, men til gjengjeld så må jo de oppleve meg, og det vet jeg kommer til å bli kjempevanskelig. Derfor er det viktig at de er oppegående og har nok selvtillit til å takle bemerkninger. Det er slik at jeg tenker: var det riktig av meg å få barn? Men man kan liksom ikke grave oss ned heller, vi har jo hatt et godt liv fram til nå, og det er jo mange som klarer seg med en forelder.”*



En annen av informantene forteller meg at hun ikke har barn. Usikkerheten rundt HD har gjort at hun lot være å få barn. Informanten har vokst opp med syk mor, dette er noe som virkelig har preget henne og hun ønsker ikke å sette egne barn til verden i frykt for at de må oppleve henne som syk. Hun forteller meg at dersom hun hadde fått ett godt svar så hadde nok muligheten vært en annen, da ville muligheten for å få barn vært der.

*”Jeg hadde jo en magefølelse på at jeg kom til å bli syk (...). Og jeg hadde tenkt mye i forhold til å få barn og sånn. Men siden jeg hadde sykdommen så tett på meg selv så tenkte jeg at jeg ikke ville utsette mine barn for den. Å ikke kan ta hånd om dem. Når jeg fikk gensvaret bestemte jeg meg endelig, da var det ikke aktuelt. Og det er jo en viktig del av framtiden som man selvfølgelig tenker på og jeg trodde jo heller ikke at jeg skulle få meg kjæreste og sånn. En ting er teorien og en annen ting er virkeligheten, det er ikke så lett når du har opplevd det selv.”*

#### **4.3.3.4 Å tenke på Huntingtons sykdom**

De fleste av informantene erfarer at de mer eller mindre tenker daglig på sykdommen, men at på en måte så lærer man å leve med det. En av informantene sier at det ligger alltid i bakhodet

*”Det som er litt av greien, det er klart at du er jo innom denne sykdommen i hodet ditt, i tankene dine hver eneste dag, du kommer ikke utenom det. Det kan jeg bare bekrefte.”*

Informanten tror at det er mange årsaker til hvorfor det blir slik, og legger særlig vekt på hans egen situasjon. Han forteller at han har to barnebarn som ble født gjennom kunstig befruktning og PGD for å unngå at de skal arve genet, men han presiserer at det aldri finnes noen garantier for hvilke sykdommer man kan få i livet

*”Men som jeg sier så har man jo ikke garantier for at man kan få noe annet. Det vet man jo aldri, men i hvert fall så har man klart å unngå at dette genet blir ført videre i vår gren av slekten.”*

En annen informant forteller meg også at tanken ligger der, men at hun prøver å tenke på at dette er livet, her og nå. Hun påpeker også at man aldri vet hva som skjer i livet, at man kan bli alvorlig syk og dø lenge før HD viser sine første tegn. Informanten forteller videre at tanken om at hun har arvet HD vil prege henne mer den dagen hvor hennes far blir syk. Hun sier også at hun ser på tiden hvor hun selv vil bli syk som en ganske trist fase av livet sitt og hun tenker ofte på hvem som skal yte omsorg ovenfor henne.

*”jeg ser på det som en ganske trist fase av livet mitt, også ser jeg også for meg at jeg vil bli avhengig av andre mennesker, andre som gir deg rutiner og som kan hjelpe deg gjennom hverdagen, så tenker jeg: Hvem i himmelens navn skal det være? Skal det være norsk helsevesen eller skal det være venner? Hvem skal det være?”*

Informanten har nylig kommet ut av et brudd med samboeren, tankene om hvem som skal ta vare på henne har preget henne mer nå som hun er singel. Hun sier at før bruddet så visste hun at han ville hjelpe henne. Informanten forteller videre at hun forstår at hun ikke vil kunne bo hjemme når hun er veldig syk, at det vil bli en belastning for den personen som man eventuelt er sammen med. Tanken om HD har hun i hodet ofte - særlig når hun hører om forskning og arvelige sykdommer i media.

En av de andre informantene forteller at hun også tenker ofte på HD, nesten hver eneste dag. Hun uttrykker at nå som hun vet, er hun litt på vakt og prøver å være realistisk og ikke tenke så mye på det. Det gjør i hvertfall ingenting bedre, sier hun. Videre erfarer hun at dette er lettere sagt enn gjort, hun sier at det er så lett å si *”ikke tenk på det”* men hun er ikke kommet dit, ikke enda.

En annen av informantene erfarer at tanken om HD ligger i bakhodet, men han forteller at han har andre frustrasjoner i livet sitt enn HD som gjør at han kan være lei seg innimellom. Informanten forteller at han blir mer og mer frustrert over at resten av livet blir kortere og kortere, og han sier at han gjør altfor lite ut av livet sitt. Dersom han får bevegelsesforstyrrelser om noen år tenker han at det ikke kan gjøres noe med så lenge det ikke er noe han kaller for *”mirakelmedisin”*.

Når jeg spør en annen informant om han tenker mye på sykdommen svarer han:

*”Ja, særlig med tanke på ungene siden det er 50 % sjanse for at de kan ha arvet dette genet. Så, det er kanskje den verste greien. Men igjen så regner jeg jo med at visst de blir så gamle at det bryter ut så er det medisiner på plass, ut fra det som skjer på forskningsfronten. Så for deres vedkommende så er jeg optimist på det.”*

Videre forteller også informanten at tanken om HD alltid ligger i bakhodet, men han vil ikke bruke tid og krefter på å gå og tenke på det, han sier at han ikke kan gjøre noe med det allikevel, *”slik er det bare.”*

De fleste informantene forteller at tankene om HD ligger der nærmest hele tiden. Dette preger livene til informantene, hvordan de tenker og handler. Men det er dager og situasjoner der informantene erfarer at tankene om HD blir forsterket, under intervjuet forteller informantene meg om dette.

En av informantene ble et offer for blind vold, hun ble slått ned og ranet en kveld hun var ute med venner. Informanten beskriver denne hendelsen som svært tøff, hun var redd for at *”HD hadde blitt aktivert.”*

*”Jeg husker jeg ringte legen og gråt, var hysterisk. For jeg tenkte, herregud nå har det skjedd noe med hodet mitt sant. Så jeg tok masse bilder på legevakten og sånn, men de fant jo ingenting. Men kanskje genet har flyttet på seg, det vet man jo ikke, sant. Så det var en veldig stor ekstra belastning, jeg har veldig mye hodepine i forhold til det. Så jeg kunne godt vært foruten det. Så alt som har med hodet å gjøre er jeg livredd.”*

En annen informant forteller at hun har dager som er verre enn andre. At det er dager hvor hun ikke klarer å konsentrere seg, hun blir bare sittende foran dataskjermen og tenker på alt hun burde ha gjort. Hun uttrykker at når dagene blir lange, kommer tankene mer. Hun tenker på broren sin som er syk, at det var slik han var da sykdommen startet hos ham. Hun forteller at han ikke klarte å få unna noen ting. Informanten påpeker at hun gruer seg til at hun må bruke lang tid på oppgaver, å sitte lange kvelder. Desto mer sliten informantene er, desto mer tenker hun på at sykdommen har startet hos henne. Hun uttrykker at hun er svært redd for det. Informanten forteller meg også om hvordan tankene blir forsterket når hun er sammen med familien. Det som er mest utfordrene for henne er å møte sin syke bror. Hun sier at det gjør vondt å se han og at det setter i gang en del prosesser i henne.

En av informantene tillater seg selv å ha dager som ikke er så bra. Hun har en slik dag ett par dager i måneden, hun forteller også at hun syntes det er tungt å se sykdommen i familien. Etter hun har besøkt familien, og sett situasjonen hjemme har hun ofte en dårlig dag. Hun beskriver hva hun gjør på en slik dag:

*”Da står jeg opp tar meg kaffe og røyk, også ligger jeg på sofaen. Kanskje jeg ringer til noen, gråter litt i telefonen. Jeg sover gjerne litt ekstra om dagen, men det er sånn at jeg klarer å ta meg inn igjen. Jeg har sagt til min mann at visst jeg skulle bli veldig deprimert eller satt på rommet i to dager, så da er det bare til å ta kontakt med legen. Det er ikke slik jeg vil ha det”*

#### **4.3.3.5 Å leve med en ny uvisshet**

Selv om informantene vet at de har arvet genet for Huntingtons sykdom, vet de ikke når sykdommen vil starte. De måtte lære å leve med en ny uvisshet. Flere av informantene uttrykker en redsel for å bli dårlig.

En informant uttrykker at hun er redd for å bli en belastning for andre mennesker. Også en annen av informantene er redd for å bli syk, det bekymrer han, men han føler at han ikke kan gjøre noe forandring på livet sitt.

”Neste gang er det min tur” sier en av informantene. Informanten uttrykker at hun er svært redd for å bli dårlig nå som hun nærmer seg den alderen hvor moren hennes ble syk.

*”Når mor var syk kunne jeg liksom holde på med henne og på den måten distansert meg selv, men når hun døde ble liksom fokuset satt på meg.”*

En av informantene er redd fordi hun ikke vet hva som skjer, at det er skremmende å være i en situasjon der du ikke vet.

*”Jeg er veldig redd for jeg vet liksom ikke hva som skjer. Hadde ikke du også vært det? Men samtidig så prøver jeg liksom å føle meg litt som privilegert som jeg sa, at jeg får mulighet til å legge opp, slik at jeg og familien min ikke får et sjokk.”*

Informanten har nylig besøkt en spesialist på HD som ikke fant noen tegn til at hun er blitt syk, det styrker hennes opplevelse av at hun er frisk. Informanten forteller at det føles veldig godt å få en slik beskjed, men at hun samtidig tenker: *”herregud når begynner det hos meg?”* Informanten sier at hun gjør seg tanker som: *”...” Å herregud begynner jeg å løpe naken rundt i gangene og ringe på til folk om natten?”*

Hun forteller videre at hun feirer hver bursdag med *”brask og bram”*. Hun er glad for at hun ikke har symptomer på sykdommen. Hun har alltid snakket mye med søsteren sin om

sykdommen. De skulle ta vare på hverandre dersom en av dem ble syk før den andre. Søsteren er blitt syk. Informanten holder løftet og stiller mye opp for henne. Informanten forteller videre at hun er redd for å bli alene, at familien skal stille mindre opp for henne når hun blir syk. Hun ønsker ikke sitte alene på et pleiehjem og ikke få besøk. Hun nevner mottoet: *”Du skal gjøre mot andre slik du vil andre skal gjøre mot deg.”*

En annen informant forteller meg at det er på en måte skremmende å sitte sammen med meg og prate om sykdommen. Det er mange spørsmål som virrer rundt i hodet hennes, hele tiden.

*”Det er så lett for meg å sitte her å snakke om sykdommen, men hva skjer når den dagen kommer liksom? Er jeg inneforstått med ting og gjør jeg det jeg håper at jeg gjør? Hva skal jeg gjøre med bilkjøringen? Hos oss er vi totalt avhengig av bil, så det er mange slike praktiske ting som vil bli tungvindt. Heldigvis har vi en stor vennekrets som kan hjelpe til.”*

En annen informant uttrykker at han tror at det kommer noe som er bedre, han sier at livet nå og fram til døden er relativt begrenset i forhold til det som kommer etterpå. Han uttrykker at han ser på livet med HD som *”et tidsbegrenset problemområde”* og at det gjelder å løfte blikket høyt. Informanten forteller videre at det har vært en bærende bjelke å tenke slik. Det har gjort at ham og familien har kommet seg gjennom hverdagen.

*”Man lever jo et fullverdig liv selv om man har HD. Man lever ikke forgjeves selv om man har HD, så livet er jo verdifullt. Alt som vi har gjort og stått for det er jo verdifull. Og dersom man er syk i en periode eller i resten av livet, så har vi jo en verdi allikevel i det livet vi lever med de begrensingene vi har. Det er jo kjempe godt å leve på. Gud har en plan for vårt liv selv om vi er syke.”*

En av de andre informantene uttrykker også at han ikke er så redd for å bli dårlig, han sier at han ikke tenker så mye på det i forhold til andre sykdommer som man kan få.

*”...” altså det er sikkert noen som går og gruer seg for å få kreft og andre ting. Så det som er utfordringen for oss er at vi er helt sikre på at vi har et potensialet for å bli dårlig, og kanskje vi blir det også, da er det jo liksom om å gjøre å rigge til situasjonen og tankene på en måte som gjør at du takler det best mulig måte.”*

#### **4.3.3.6 Å våkne opp**

I intervjuet spurte jeg informantene om hvordan livskvaliteten deres er nå sammenlignet med før de tok testen. Tilbakemeldingen viser at de fleste av informantene erfarer at de har det

bedre etter at de fikk vite om HD. En av informantene forteller om hvordan hun erfarer at hun har det bedre etter at hun fikk en visshet om Huntingtons sykdom. Informanten sier at det kan høres sprøtt ut at man har det bedre etter at man har fått et dårlig gensvar. Hun uttrykker at hun føler at det var en liten oppvåkning i forhold til at hun skulle gjøre noe ut av livet ”her og nå”. At hun skulle ta tak i de daglige gledene og gjøre ting som gjør henne lykkelig og glad. Hun forteller at hun er fornøyd med livet slik det er nå. Informanten påpeker at hun til tider var misfornøyd med seg selv og livet sitt, men etter hun fikk testsvaret forteller hun at hun våknet opp og tenkte ”dette er meg.”

Også andre informanter erfarer at livskvaliteten deres er bedre etter at de fikk vite

*”For meg som sagt så var det jo bare positivt, rett og slett. Det å vite at det var en forklaring på at jeg ikke fungerte.”*

*”ja jeg vil si at livskvaliteten er blitt bedre etter at vi fikk svaret, ja. Fordi at da hadde vi en klarhet, vi visste hva vi skulle forholde oss til. Og vi kunne innrette oss etter det.”*

En av informantene prøver så godt hun kan å gjøre ting som er positive

*”Jeg har god livskvalitet med at jeg prøver å gjøre så godt jeg kan. Positive ting, og minst mulig negative ting. Det som er negativt for meg det unngår jeg.”*

Mange av informantene erfarer at deres verdier i livet har endret seg i forhold til før de visste om HD. Det er ikke lenger vits i å krangle over småting, støv i krokene betyr ikke så mye lenger, det er hverdagsgledene som teller, livet er her og nå.

*”Det gode liv er det noe som heter. Har du hørt om det? Vi sitter pris på tingene mye bedre enn hva vi gjorde før.”*

Informanten forteller at ”kunsten er å slappe av” hun uttrykker at det er viktig å lytte til kroppen sin. Etter at hun fikk svaret har hverdagen til informanten forandret seg ved at hun setter pris på mer småting som før var en selvfølge. Hun sier at hun tenker gjennom tingene på en annen måte. Det kan være enkle ting som å ta seg et glass vin oftere, eller å dekke middagsbordet med servietter og stearinlys.

*”Jeg finner meg sånne små ting i hverdagen som gir påfyll. Det høres sikkert rart ut men det er nesten som en skattekiste, du finner sånne små skatter så du kan fylle på småting uten at du egentlig er klar over det. Det betyr utrolig mye.”*

En annen informant forteller at hun ikke lenger henger seg opp i småting - ting som ikke er verdt å klage over. Hun sier at det å for eksempel bli litt småsyk og sånn ikke lenger går henne på, og at det ikke er noe vits i å krangle om ting.

*”Hvorfor er det vits i å krangle om ting? En liten bagatell. Vi krangler ikke i det hele tatt, altså det er verre ting, jeg vil ikke kaste bort tiden på å være uvenner.”*

En av informantene forteller meg at hun tenker annerledes etter at hun fikk svaret, hun erfarer at hun setter pris på mere og lever livet *”her og nå”*. De store visjonene har forsvunnet litt, det er ikke lenger de store og fjerne tingene som er der ute, det blir mye mer nært. Mange mennesker snakker om ting de skal gjøre når de blir gamle, informanten forteller at hun tenker alltid på *”hva gjør jeg nå?”* Hun prøver å nye livet nå ved å jobbe mer fra åtte til fire, få mer fritid, være med venner og gjøre ting som hun har lyst til. Hun sier at *”det handler om å gripe dagen”*. Informanten forteller at hun ofte spør seg selv spørsmålet: *”Hva er viktig for meg?”*

*”Du går noen runder med deg selv når du får ett slikt svar da. Man må på en måte se: hva er viktig for meg? Og det føler jeg på mange måter at jeg har begynt å finne litt ut av. Hva som er viktig. Man kan ha mange store visjoner i livet men det er ikke alltid at man klarer å få det til.”*

Informanten forteller videre at etter bruddet med kjæresten erfarte hun en oppvåkning i forhold til å ta tak i sin egen livssituasjon. Hun fant nye venner, fikk ny omgangskrets og ble mye mer utadvendt. Hun sammenligner fasen i livet sitt, da hun fikk svaret om HD, med det å bli dyttet ut på dypt vann og lære å svømme, tanken om at *”det må skje noe nå”* preger henne ofte. Informanten uttrykker at hun har svært lyst å reise og besøke flere steder, hun føler at hun må gjøre det nå, fordi at det kan være for sent når hun er 60 år. Hun sier at hun ikke vil gå glipp av de mulighetene som er der for henne nå, for så og angre på det når hun er eldre. Hun understreker at det handler om å prioritere, at man bare har ett liv som man må gjøre det beste ut av, det føler hun er viktig.

En annen informant forteller at han erfarte det å få et dårlig svar som en ny start i livet, han understreker også at han straks ble veldig bevisst på å prioritere. Han forteller at han ikke lenger holder på med ting som han mener er unødvendige. Han er blitt mer glad i livet, å ta seg et glass rødvin, gå på kino eller på en konsert. Han legger vekt på å prioritere, *”man trenger ikke støvsuge i dag”*, han uttrykker at han setter pris på livet istedenfor å *”gå i kjelleren”*. Informanten sier at han alltid har hatt en positiv innstilling som han har tatt med seg gjennom hele livet, han forteller at han har blitt et slags vanemenneske på det å planlegge

litt og på det å bruke tiden riktig. Det har hjulpet han til å mestre hverdagen med å leve i visshet om Huntingtons sykdom. Han poengterer videre at når man har taklet ulike problemstillinger tidligere kan det ha ført til at man klarer å se positivt på det som er bra enda, at man for eksempel ikke er dårlig

En av informantene poengterer at man må se verdien av det livet man har, det gjelder å finne håp i hverdagen. Informanten forteller at man må innse at man kan ha veldig mange gode og verdifulle dager før man får HD. Han sier at når man får et dårlig svar bør man må finne noe som er positivt, som gjør at man kan se lyst på hverdagen, det har i hvert fall hjulpet han. Informanten sier at det kan høres sprøtt ut når han sier at han har det bedre nå, han sier at grunnen til at han har det bedre er fordi nå har han en visshet. Også han forteller at han må nyte livet nå, slik at han ikke står der en dag og plutselig er syk og tenker tilbake på alle de tingene han ikke gjorde eller ikke kan gjøre.

En av de andre informantene forteller at han ikke erfarer at han har andre verdier nå enn det han hadde før han fikk vite om HD, men han har gitt verdiene bedre plass så de ble en tydeligere agenda og glede av dagen. Informanten sier at *"hver eneste dag er verdifull."*

#### **4.3.3.7 Erfaringer knyttet til ulike relasjoner**

Flere av informantene erfarer at familien har blitt mer knyttet sammen etter at de fikk vite at de hadde arvet mutasjonen for Huntingtons sykdom. En av informantene legger særlig vekt på at er glad for at hun har muligheten til å være mor. Hun sier til barna sine hver eneste dag at hun er glad for at hun er deres mor, at hun er glad i dem. Hun understreker også verdien i nærhet, kroppskontakten og nærheten til familien, dette beskriver hun som svært godt. Hun forteller også at hennes ektefelle også er en stor støtte for henne, han hjelper til der det trengs, slik at hun får mulighet til å hente seg inn igjen dersom hun skulle bli trøtt og sliten.

En annen informant presiserer også at familien er blitt mer sammenknyttet etter at hun fikk vite testsvaret, det er verdifullt for henne. Hun og familien er opptatt av å være mye sammen, men informanten erfarer at det er svært vanskelig å være rundt sin bror som er syk.

*"Og spesielt også i forhold til min eldste bror, det er både slitsomt og ikke slitsomt fordi han er blitt syk. Det gjør vondt å miste han, men det gjør at vi blir mer opptatt av å møtes ofte, men igjen ikke for ofte da for da blir det slitsomt. Men det har knyttet oss sammen, også er det litt sånn, jeg tror kanskje at jeg skiller litt mellom hva som er viktig og ikke viktig på en måte".*



Også en annen informant forteller om hvor viktig det er for henne og være sammen med familien og ha opplevelser sammen med dem. Å hente barna på skolen eller å følge dem til fritidsaktiviteter er av stor verdi for informanten, etter hun fikk vite om HD jobber hun nå 60 %, blant annet for å få mer tid sammen med familien.

*”Jeg har ikke følt at jeg må ut å reise og sånn, vi gjør jo det men det er ikke så masse. Det er jo nå jeg må bruke tiden min på dem, så nå jobber jeg mindre så jeg får mer tid til dem. Så jeg har lagt yrkeskarrieren litt på is.”*

En av informantene erfarer at testsvaret har påvirket familieforholdet ved at det har gitt dem ett åpnere forhold.

*”Vi har ikke råd til at dagen i dag skal bli ødelagt av bekymring for morgendagen. For da blir jo dagen i dag også ødelagt. Det tror jeg vi har fått et helt nytt perspektiv på. Det er blitt veldig annerledes i forhold til før når vi ikke visste om HD. For når man får en diagnose med HD, det er liksom den verste diagnosen et menneske kan få.”*

Flere av informantene uttrykker at de setter stor pris på godt selskap. En av informantene forteller at han liker svært godt å invitere folk hjem og ha det hyggelig med venner og familie. Informanten sier at han syntes det er viktig at man har aktiviteter ellers som gjør at man treffer folk i ulike settinger, han er selv fotointeressert og trener jevnlig med kamerater.

Også en annen av informantene får glede av fritidsaktiviteter, men han uttrykker at han gjerne skulle reist mer, det har han hatt veldig lyst til i mange år. Informanten legger også stor vekt på viktigheten av å ha et godt sosialt nettverk, noe han uttrykker at han ikke har. Han beskriver samlivet sitt som svært passivt, det frustrerer han og han forteller at han er skuffet over seg selv fordi han ikke selv klarer å ta initiativ.

Det er stor enighet blant informantene i studien om at sosialt nettverk er en viktig faktor som har hjulpet informantene å leve med visshet om Huntingtons sykdom. Det ene er familien og det andre er venner, det å ha noen å snakke med er viktig. Det er flere av informantene som uttrykker at det er viktig å bruke tiden på familie og være flinke til å finne på hyggelige ting i hverdagen. En av informantene poengterer at dette gjelder generelt, men ikke minst som et tips til de som har fått dårlig gensvar, ”få andre til å dra deg ut litt”.

Flere av informantene i studien legger stor vekt på akseptering. To av informantene erfarer at de mestrer deler av det å ha fått et dårlig svar med humor. De forteller begge at de i dag har akseptert at de har HD. En av informantene uttrykker at de er nødt å gjøre det beste ut av det, og at de er nødt å ta HD biten med i beregningen. Den andre informanten forteller at hun deler humoren med sin søster, de spøker mye om HD, informanten tror det er en overlevelsesmekanisme som de har sammen. Hun sier at så lenge det er deres privilegium så kan de spøke om det.

En av informantene forteller meg om sin relasjon til kristendommen, at han har et religiøst forhold til Gud. Dette har hjulpet ham med å slå seg til ro med viten om sin arvelige disposisjon. Informanten forteller at foruten om sosial støtte og akseptering har vært viktig på veien, men at han også har et forhold til *"han der oppe."*

*Gud er med meg hele veien, når jeg går inn i morgendagen så er Gud der sammen med meg. Jeg trenger ikke å frykte morgendagen fordi jeg vet at gud er der. For meg var det mye enklere å vite."*

Jeg spurte informanten om han alltid hadde vært så religiøs, eller om dette hadde endret seg etter at han fikk vite testresultatet

*"Nei, slik har jeg alltid vært. Det er vår livsstil. Jeg kan ikke stikke det under en stol og ikke si noe om det. At Gud er med meg, ligger i min identitet det."*

#### **4.3.4 Erfaringer med forberede seg på framtiden**

Informantene i studien forteller at de på ulike måter forbereder seg på framtiden. Denne tematikken benevner jeg som *de erfaringer informantene har med å forberede seg på framtiden*. I det følgende vil jeg presentere data hvor dette temaet blir diskutert.

I samtalen omkring tanker om framtiden, fortalte mange av informantene meg at de erfarte at de måtte forberede seg på framtiden. Noen av informantene gjorde andre økonomiske prioriteringer, noen velger å reise mer, mens andre legger de praktiske forholdene mer til rette.

En av informantene forteller at han og familien har lagt de økonomiske forholdene annerledes til rette og at de er litt mer bevisst på hva de har lyst å gjøre.

*”Dersom man utsetter alt ting så er det ikke sikkert at man får mulighet til å gjøre det. Men det gjelder jo i alle sammenhenger selv om man er 30 år så skal man ikke utsette alt mulig 1 år, 10 år, eller til man går av med pensjon. Det er ikke sikkert at det blir sånn.”*

Informanten forteller om en god kollega som mistet livet plutselig, på denne måten mener informanten at det kan være en liten fordel med å vite om HD, at man får muligheten til å planlegge litt.

*”Vi alle venter jo på en dødsdom en dag, når man er født så skal man jo en dag dø”*

Informanten forteller videre at han har reist og opplevd mye sammen med familien, de har vært på mye bilferier som gir han mye glede. Han uttrykker at det er mulig at han vil se på dette betydelig annerledes den dagen han blir dårlig, når han blir dårlig kan han ikke kjøre bil lenger.

En annen informant forteller meg hva testsvaret betydde for hans framtid. Informanten sier at det ble med en gang mye viktigere å utnytte de gode dagene. Vissheten gav han mulighet til å legge om livsstil og oppgaver, og ikke minst å prioritere de viktige tingene. At informanten i dag lever i visshet med HD gir han en mulighet for å planlegge livet på en helt ny og bedre måte, det er opp til han selv og skape sin egen framtid før sykdommen rammer han.

Informanten og familien har byttet ut huset med leilighet, grunnen til at de gjorde det hadde med kapasitet å gjøre, ved å ha et hus er det mye som skal vedlikeholdes. Ektefellen til informanten forteller at på denne måten prøver de å forbedre seg, de prøver å få ting i rutiner slik at informanten kan holde seg mest mulig selvhjulpen når han blir syk.

*”Vi har tilpasset hverdagen vår, nå kommer det jo folk å både slår plen og vasker trapper.”*

En annen informant forteller meg også hvordan hun praktisk har forberedt seg på å bli syk, hun fikk utbetalt en uføreforsikring og hadde da råd til å pusse opp badet og kjøkkenet. På

badet har hun forberedt seg på at det kan komme inn en rullestol og toalettet er satt på skeive slik at hun vil komme lett til.

En av informantene uttrykker at hun tenker tanken om planlegging, men hun er ikke kommet så langt at hun har tilrettelagt i hjemmet. Hun sier at det er noe hun må ta når det kommer, etter behov. Hun understreker at når hun blir syk vil det beste være at hun flytter ut slik at de andre får fred, hun tror at det vil bli kjempe tøft for dem som er rundt. Informanten tenker at hun vil bli syk i samme alder som mor og få et likt sykdomsforløp.

*”Jeg har ikke sett noen andre enn mamma, derfor forbinder jeg alt rundt sykdommen med henne.”*

Flere av informantene forteller at det er en trygghet og ha det økonomiske i orden. I forbindelse med forsikring påpeker flere av informantene viktigheten av en uføreforsikring. Det er flere som er enige om viktigheten med å planlegge å forberede framtiden sin i forhold til forsikringer før man får vite testsvaret.

*”Og jeg tenkte også det i forhold til forsikring og sånn, det er viktig at vi som er, uansett så skal du ha en uføreforsikring.”*

I følge Bioteknologilovens § 5-8, er det forbudt å spørre om genetiske undersøkelser eller systematisk kartlegging av arvelig sykdom i en familie har vært utført. En av informantene sier at hun ikke forteller noe om sin arvelige disposisjon til forsikringsselskaper

*”Jeg lyver, jeg husker første gangen jeg var her, så hadde søsteren min og jeg samtale med en lege som sa, vi var jo litt bekymret i forhold til jobb og sånn, vi skulle jo dø i morgen. Ja akkurat da tenkte vi sånn. Så sier legen det at: husk at du ikke er pliktig til å fortelle noen om dette, til ingen. Og det har jeg egentlig lagt litt på hjertet. Jeg har også signert noen papirer i forbindelse med jobb, hvor jeg lyver og sier at: nei jeg har ingen arvelige belastende sykdommer i familien. For de har ingen rett til å vite det. Og jeg mener, hva er en belastende sykdom? Jeg kan sikkert jobbe til jeg er 60 kanskje, visst jeg er heldig, uten å belaste noen, mens andre som kanskje ikke visste at de hadde en sykdom vil belaste enda mer enn det jeg gjerne vil da.”*

En annen informant forteller at hun fortsatt går og venter på svar fra forsikringsselskapet. Hun har en søknad inne, men har ikke fått et endelig svar. På forhånd hørte informanten med legen om hun burde søke eller ikke, siden hun allerede vet om svaret, informanten fikk vite at hun ikke trengte å oppgi testsvaret og det har hun heller ikke gjort. Videre forteller informanten at

hun har en god lønn og dersom søknaden ikke vil gå igjennom så vil det gå mer inn på hennes selvfølelse. Hun sier også at det er slitsomt å vente og at det er over ett år siden hun søkte.

På spørsmål som omhandler forebygging forteller fire av syv informanter meg at de tar store mengder av kosttilskuddet Q10. Flere har tro på at dette er med på å gjøre en forskjell på når sykdommen bryter ut. Kosthold og trening er viktig både for å forebygge sykdom men også for å fungere bedre i hverdagen. En av informantene påpeker at hun savner et treningstilbud til pasienter og pårørende, det kunne hun godt tenke seg å delta på. Informanten gir uttrykk for at et slikt tilbud hadde vært godt for *”kropp og sjel”*, ikke bare får hun fysisk trening, men da vil hun også få muligheten til å være sammen med andre.

En av de andre informantene forteller meg at hun har en hund, hunden er en gledespreder og et holdepunkt som er veldig viktig for henne

*”Hun forventer noe av meg og man må på en måte komme hjem, og det er litt godt å gå fra jobb og komme hjem til henne som vil ut på tur. Det er den største selvfølge og det er utrolig deilig, deilig å ha det holdepunktet.”*

Ved å gå på tur med hunden holder hun seg aktiv, men hun prøver hele tiden å motivere seg selv til å begynne å trene igjen. Informanten uttrykker at det er lettere sagt enn gjort. I forhold til kosthold spiser informanten mer blåbær enn hun tidligere har gjort, hun drikker også mer vin.

*”Jeg skal kose meg litt i hverdagen, det er jo mye antioksidanter der også, men ellers har jeg ikke gjort så mange endringer. Det er ikke sånn at jeg, altså jeg tenker at sykdommen kommer uansett, og den kommer uansett om man har spist masse blåbær, hva som helst, den kommer. Men kanskje jeg kan få et år til ved å spise mye blåbær.”*

Informanten forteller videre at hun tenkte mer på å forebygge sykdommen rett etter at hun fikk svaret. Nå spiser hun sunt heller for å beholde vekten.

En annen av informantene er svært aktiv, han trener i gjennomsnitt fire ganger i uken og er veldig bevisst på kostholdet sitt. Også han påpeker at det drikkes mer rødvin etter at han fikk svaret, *”det er mye antioksidanter i det”* sier han. Det er flere av informantene som sier at de drikker mer rødvin etter at de fikk svaret.

En av de andre informantene som tar store mengder av Q10, tror ikke at det fungerer, men han spiser det i store mengder fordi han erfarer at han får en sekundærgevinst. Informanten erfarer at han er blitt mye mer aktiv, og sier at det er grunnen til at han ikke tør å slutte. Informanten holder seg i fysisk aktivitet fordi han har lyst til det, og ikke fordi han skal forebygge sykdommen. Han trener ikke regelmessig men går mye på ski om vinteren og får fin balansetrening ved å dra ut på sjøen i seilbåten sin om sommeren.

Andre informanter forteller også at de legger stor vekt på å trene balansen når de er i fysisk aktivitet. En av informantene uttrykker at hun prøver å trene og leve sunt, og er veldig opptatt av balansetrening. Regelmessig står hun også på ski eller jogger, på denne måten får hun uttrykt negative emosjoner.

*”Da kan du få ut aggresjon og være litt for deg selv. Jeg er realist og gjør det jeg får beskjed om fra sykehuset.”*

#### **4.3.5 Erfaringer knyttet til informasjon og oppfølging fra helsevesenet**

I denne delen av oppgaven blir det offentlige rolle knyttet til personer med Huntingtons sykdom tatt opp.

På spørsmål om hvordan informantene føler seg behandlet av helsevesenet svarer alle at de blir behandlet bra, de vet hvor de skal henvende seg og de føler at de får den støtten de har behov for.

En av informantene forteller meg om hvordan alt blir knyttet til HD. Hun sier at når du kommer til legen og forteller at du har HD, har legen lett for å tro at *alt* er HD. Informanten uttrykker at hun blir lei seg for at hun ikke blir tatt alvorlig og sier at hun noen ganger føler seg som en hypokonder.

En annen informant er også inne på foregående tema, hun vil ikke at legen skal ha fokus på HD. Hun har valgt å ikke fortelle noe om HD til fastlegen sin, hun sier at de ikke kommer til å ha kontakt når hun blir eldre uansett, for han vil snart gå av med alderspermisjon. Informanten forteller at fastlegen får skrive ut allergimedisin og prevensjon. Hun forteller videre at Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus er stedet hvor hun henvender seg angående HD.

*”Dette stedet her er mitt HD sted, det er hit jeg vil henvende meg visst jeg lurte på noe og her blir jeg tatt godt imot. Og en fastlege ville hatt begrenset informasjon om sykdommen, med mindre at han skulle kjenne til den.”*

Men hun har fortalt det til gynekologen sin, det gjorde hun fordi gynekologen lurte på hvorfor hun ikke skulle ha barn.

*”... ”Også svarte jeg bare henne kjapt at nei jeg har Huntingtons sykdom og hver eneste gang jeg er hos henne så nevner hun det, hver eneste gang. Jeg tror hun syntes det er ganske interessant.”*

Også en tredje informant har valgt å ikke fortelle fastlegen sin om HD. Informanten uttrykker at hun blir veldig godt tatt vare på ved sykehuset, hvor hun kommer 1 gang i året til kontroller.

*”Den kontrollen her 1 gang i året er det som er viktig for meg, og jeg føler at jeg ikke trenger å bli fulgt opp oftere enn det. Men jeg vet at jeg kan ringe hit dersom jeg trenger det.”*

En av informantene er veldig glad for at hun har personer i helsevesenet som hun kjenner og som kjenner familien hennes. Etter at hun fikk testresultatet beskriver hun at hun har fått god oppfølging både av fastlegen sin og hos Avdeling for medisinsk genetikk, det er den delen av helsevesenet hun møter nå.

*”Det betyr også noe at jeg er så privilegert at jeg har kort vei til disse spesialistene her, de kjenner meg på navn og følger med hele tiden. Det gjør at jeg tenker positivt for jeg tenker alt dersom dette er riktig så har jeg tatt det til rett tid og kanskje det forskyver prosessen. For meg betyr det mye. Jeg syntes det er viktig at folk får vite om nøkkelpersoner som finnes i systemet, eneste grunnen til at jeg kom i kontakt med dem som jeg har kontakt med er på grunn av min eldre bror. Det gjør at jeg kan ha troen på noe.”*

Flere av informantene påpeker at de får god støtte og oppfølging fra avdelingen.

*”Det er jo bare å komme hit eller ta en telefon for å prate. Så jeg har ikke noe å klage på og det minste vi kan gjøre er jo å stille opp på ting som dette, eller ta noen blodprøver som man kan sende inn til laben. Dere vil jo bare hjelpe oss sant, og det er viktig, så det må vi gjøre så lenge vi kan.”*

Informanten forteller videre at det er viktig med et støttenettverk rundt testprosessen.

Informanten og ektefellen var sammen under hele testprosessen. Ikke bare opplever informanten det som en god støtte men på den måten slipper han også å gjenfortelle alt som

har blitt sagt når han kommer hjem. Han forteller at uansett hvor mye man forbereder seg på et dårlig svar så vil det alltid komme brått på. Informanten legger særlig vekt på viktigheten av det å ha et støttenettverk rundt testsamtalen og han uttrykker at det er viktig at man er nøye og kvalitetsbevisst når man velger ut de personene man mener kan tåle å få en slik beskjed.

*”Jeg og samboeren min hadde et team rundt oss som gjorde alt for oss for å forberede oss på dette her på en best mulig måte og det gjorde de virkelig også. Men det er klart, du blir til et alvorstegn når du får det svaret for det er det to streker under, det er en alvorlig beskjed å få og det jeg syntes at systemet bør ha da er at man sjekker at enkeltmennesket tåler eller en familie for den slags skyld tåler å få den beskjeden for det er en alvorlig ting og visst du da ikke har et nettverk rundt deg som fanger deg opp og samtidig at du får tilbud om å komme til psykolog eller får hjelp på sykehuset. Det ble jo gitt oss da, vi får hjelp bare vi spør vi, men det er viktig at de tingene er på plass.”*

En annen av informantene forteller meg at det tok lang tid før han fikk ta testen, han forteller at den vanskeligste perioden var da han hadde vært til undersøkelse hos både fastlege og nevrolog og på grunn av intet funn ville de ikke tillate gentesting. Informanten uttrykker at det derfor tok svært lang tid før han fikk den hjelpen han hadde behov for. Informanten forteller videre at etter at han fikk gjennomført gentesten blir han behandlet bra av helsevesenet men han skulle ønske at han kunne gå rett til en genetisk test.

*”Det er klart at det er en stor medbelastning at man ikke kan det. Men jeg har ikke så mye kontakt med helsevesenet siden det går så bra. Legen min her har jo vært en alle tiders person å snakke med.”*

Selv om tilbudet om hjelp og oppfølging er der, forteller en av informantene at han ikke er så flink å ta kontakt dersom han lurte på noe, eller har behov for å prate med noen om HD.

*”Jeg ikke så flink å ta kontakt utenom de årlige kontrollene”*

Informantene har alle fått tilbud om å snakke med en psykolog/ psykiatrisk sykepleier etter testsvaret, noen har benyttet seg av dette, mens andre velger å ikke benytte seg av tilbudet. Informantene påpeker at et slikt tilbud er viktig å få informasjon om, uansett om man velger å benytte seg av det eller ikke.

En av informantene kontaktet en psykolog etter at hun fikk testsvaret, der fikk hun blant annet klarert at hun ikke skulle ”dø i morgen”.



*”Jeg føler vel egentlig at vi ganske raskt fikk klarert den der, vi skal dø i morgen. Vi skal visst ikke det allikevel. Det er faktisk 20 år til og det er mange dager, så vi fikk fort klarert den egentlig. Det er ikke HD som tynger meg mest, jeg tenker på det og det er der og jeg vet at det vil belaste og berøre livet mitt og de menneskene rundt meg. Men akkurat i dag så er det ikke eksisterende, og det er veldig deilig. Jeg føler egentlig at jeg må nyte det mens jeg kan.”*

En annen av informantene går fortsatt til samtaler med psykiatrisk sykepleier, den plassen beskriver hun som stedet hvor hun har åpen ventil

*”Jeg tror at alle kan ha godt av å ha noen som de kan bruke som søppelbøtte. For der kaster jeg fra meg så mye dritt for å si det sånn. Så når du kommer ut igjen er du helt fin. Så tømmer du deg igjen neste gang.”*

En annen informant forteller at hun var innom en psykolog rett etter testresultatet, men følte etter hvert at hun ikke hadde behov for det. Etter noen måneder sluttet hun. Men hun er glad for at tilbudet var der, noen har helt klart mer behov for samtaler og oppfølging enn andre.

Det varierer i hvilken grad at informantene har deltatt/deltar i gruppesamtaler og på kurs for personer som er berørt av HD.

Flere av informantene startet i en samtalegruppe for personer som har fått dårlig svar på Ullevål Universitetssykehus, flere av informantene erfarer at de fikk mye ut av å møte andre i samme situasjon. En av informantene forteller at hun gikk til psykolog en gang i uken i tillegg til at hun deltok i gruppen på Ullevål, hun forteller at hun i den perioden følte det ble mye fokus på sykdommen og sluttet i gruppen. Men informanten uttrykker at hun har veldig troen på et slikt tilbud, at det er godt å høre hvordan ulike mennesker takler forskjellige ting. Informanten forteller at det var stor bredde i alder i den gruppen som hun var med i, den eldste deltakeren var over 60 år og den yngste rundt 25 år. Informanten understreker at det var godt å se at eldre mennesker som hadde fått dårlig svar fortsatt var friske.

En annen av informantene har også deltatt i samtalegruppen på Ullevål sykehus. Hun uttrykker også at det var godt å møte andre mennesker som var i samme situasjon som henne.

*”Vi var ganske mange som satt og snakket så det var liksom ikke så mye man fikk sagt hver gang, og alle er jo så forskjellig, noen tar ansvar mens andre graver seg ned. Jeg ble nesten litt sjokkert fordi jeg trodde at alle tenkte slik som meg jeg. Jeg gikk der en stund, det var godt å se at det var andre i samme situasjon.”*

Det oppleves ofte at HD har vært forsøkt holdt skjult i de familier der den forekommer. En av informantene påpeker at han har møtt mange forskjellige mennesker som nettopp prøver å ”hemmeligholde” at de har HD. Informanten har også deltatt på samtalegruppen på Ullevål sykehus og forteller at det var noen som var veldig lukket i den forsamlingen. Han opplevde at mange unge mennesker i gruppen drev og forberedte seg på alle mulige måter, ”*hvor dårlig blir jeg egentlig?*”, ”*Hva gjør jeg hjemme?*”, ”*Jeg må kjøpe ny leilighet og ny bil*”. Han forteller at det ble ramset opp en evig problemrekke som man ikke så enden på og alle i gruppen hadde et perspektiv på at de ville bli dårlig før de var 40 år. Informanten som var en av de eldste i gruppen, sier at han satt der som et bevis på at det ikke går akkurat slik som de frykter, men han uttrykker at han har stor forståelse på at folk reagerer på forskjellig vis. Informanten forteller videre at han syntes at folk er veldig engstelige for HD, eller at de er utrygge for å informere om det, han vet ikke hvorfor det er slik.

*”På den der smågruppen vi hadde på Ullevål, var det noe jeg slet med så var det akkurat det, jeg skjønte ikke holdingen deres til det. Det kan være det var aldersforskjellen mellom dem og meg som gjorde det. Men jeg syntes at da skulle de nesten hørt litt på at det kan gå nesten 30 år lenger og man ikke enda er blitt syk, istedenfor å mure seg inne”*

En annen informant og hans ektefelle forteller meg om ulike seminarer de har deltatt på, de syntes det er fint å møte andre med HD. De forteller at det første kurset de var på ble holdt av Frambu, der var det en som var veldig syk, som hadde masse bevegelser og ”*brakte hele gangen når han gikk*”. Ekteparet forteller at det som var oppsiktsvekkende, var at den personen hadde veldig gode spørsmål, at han tenkte klart allikevel. Informanten sammenligner sin egen utvikling med andre som har HD, han konkluderer med at hos ham går utviklingen mye saktere enn hos mange andre. Informanten og hans kone liker godt å delta på møter og seminarer, men påpeker at noen samlinger har veldig fokus på sykdom.

*”Noen samlinger er så sykdomsfokusert at man blir bare helt deprimert, det kommer jo spesialister inn etter hverandre og de forteller alle om hvor elendig dette her er. Og om hvordan det går nedover med hjernen, det burde vært mye mer fokusert på mestringsdelen.”*

Ektefellen: *”På et foredrag engang sa de at pasienter med HD blir monstre. Da sa min mann: Kanskje jeg blir et monster uten å vite om det. Så snudde han ryggen til meg”*

En av informantene forteller at hun har valgt å ikke delta i verken gruppesamtaler eller på kurs. Hun forteller at det var fordi hun følte at hun hadde fått nok informasjon om sykdommen på daværende stadium. Hun sier at hun ønsket å trekke seg litt tilbake og følte at hun hadde nok samtaler om HD med sin psykolog og sine gode venner. Informanten påpeker at etter hvert som tiden går så får man bearbeidet det.

De fleste informantene håper på forskningen. Det forskes mye på å finne en effektiv behandling, foreløpig finnes det ingen kur til tross for at flere medikamenter har effekt i transgene mus og andre organismer (Heiberg, 2008). Informantene i studien forespeiler seg at det snart finnes en medisin som kan stoppe eller hindre nedbryting av hjernecellene som blir rammet når man har HD. En av informantene forteller at slik hun ser det så har hun 20 år med forskning på sin side. En annen av informantene sier at han har troen, han sier at *”noe er jo på gang”*. En av de andre informantene uttrykker at så lenge man er frisk så håper man at man skal slippe unna. Han forteller også at han trøster seg litt med at den medisinske utviklingen kan være med på å gjøre situasjonen bedre.

På den ene siden legger informantene særlig vekt på ønsket om at barna skal få slippe sykdommen, og uttrykker at barna deres har mange år med forskning på sin side. Men samtidig føler noen av informantene at deres egen tid renner ut, en av informantene avslutter intervjuet med å understreke at hun syntes tiden går alt for fort. Hun har alltid hatt et håp om at det skulle komme en kur, men i den siste tiden erfarer hun hvordan håpet forsvinner mer og mer.

*”Alt som det forskes på nå er på en måte en kamp om klokken for min del. For at jeg skal kunne reddes må det skje noe nå. Fordi om det faktisk skjer noen lovende ting nå så kan man dessverre ikke håpe for mye på det heller.”*

## Kapittel 5. DISKUSJON

### 5.1 Introduksjon

I dette kapittelet vil jeg hovedsaklig diskutere funnene i studien min. Det er mulig å identifisere flere funn i studien enn det jeg diskuterer i denne delen av oppgaven. For å kunne svare på studiens problemstilling vil jeg ta utgangspunkt i funnene presentert i forrige kapittel, og drøfte disse opp imot tidligere presentert teori og forskning på området. Det er ingen tvil om at det oppleves som en påkjenning å få et dårlig svar på presymptomatisk testing for Huntingtons sykdom, spesielt med tanke på at man ikke har mulighet til å behandle sykdommen. Et støttende nettverk og tilbudet om en god oppfølging fra helsevesenet er viktige tema som er gjennomgående i studien, jeg har organisert diskusjonsdelen under overskriftene: *Mestring av visshet, og støtte og oppfølging fra Helsevesenet*. Jeg har valgt å vektlegge disse to tematikkene, for å få fram ulike erfaringsaspekter ved det å leve med visshet om Huntingtons sykdom.

### 5.2 Mestring av visshet

Når en person i en familie blir syk av Huntingtons sykdom vil både risikoen og sykdommen sette sitt preg på familien og de valg som familiemedlemmene gjør senere i livet (Wexler, 1979). Atferd og omsorg for den syke av foreldrene krever ofte mye av sine omgivelser, og å være barn i en Huntington familie oppleves ofte som dramatisk. Barnas rolle kan endre seg fra å være barn til å bli en pårørende. Mange kan oppleve at de blir ”bråvoksne” og føle seg veldig annerledes enn jevn gamle (Dyregrov, 2005). Barna må gjerne ta på seg en ”voksenrolle”, og ta vare på sin egen mor eller far. Dette kan være fra å hjelpe til med praktiske ting i hjemmet og til å yte fysisk og psykisk omsorg. Eldevik (2008) snakker om ”den skulte sorgen”, den kan komme til uttrykk i andre sammenhenger og gi store konsekvenser for barn og unge. Som vist har ikke alle informantene i denne studien vokst opp med en syk forelder. Flere av informantene har ikke visst at det var HD i slekten. I en studie gjort av Rosenlund og Jacobsen (1995) var det flere som fikk vite om HD, og sin egen risiko i voksen alder. Dette opplevde de som et sjokk, og flere hentydet til at de skulle ønske de hadde visst om dette da de var yngre. Det kan se ut som om at de som har fått vite om sin

risikostatus som barn har et mindre anstrengt forhold til dette, enn de som først fikk vite om det i voksen alder (Rosenlund & Jacobsen, 1995). Informantene i denne studien erfarte derimot ikke at de fikk sjokk da de fikk vite at HD var i familien. Dette kan skyldes at de fleste hadde sett lite av sykdommen og opplevde den derfor som mindre dramatisk. Mer dramatisk har det vært for de tre informantene som har vokst opp med syk mor, og som har erfart at sykdommen stjål moren deres i ung alder. Erfaringene til informantene varierer, avhengig av hvor gammel informanten var da mor eller far ble syk. De forteller at det ikke er gode erfaringer de har tatt med seg fra barndommen, og at oppveksten har satt sine tydelige spor. Flere av informantene kjenner ikke til et liv uten Huntington. Sykdommen har preget en stor del av livet deres helt siden barndommen, de forteller at det er svært vanskelig å leve med HD så tett innpå seg, men at det er slik de kjenner livet og familiens felles skjebne. Å være risikoperson oppleves og mestres ulikt fra person til person og i ulike livsfaser hos samme person. For noen kan uvissheten om fremtiden oppleves som et betydelig problem, særlig i forhold til valg av utdanning, yrke og familieplanlegging (Helle et al, 2000). Dette erfarte noen av informantene i studien, særlig når det gjaldt valget om å teste seg, valget om giftemål og valget om det få egne barn. Noen risikopersoner for HD velger å ikke få barn (Jacobsen, 1998). En av informantene i denne studien har valgt å ikke få barn på grunn av at hun ikke vil at de skal oppleve henne med sykdommen.

Moderne bioteknologi gir muligheter til å forutsi fremtidig genetisk sykdom. Denne kunnskapen skal hjelpe risikopersonen og helsevesenet til en bedre forebyggende behandling og gi mulighet for best mulig livsplanlegging (Blomhoff & Stokke, 1995). Da den presymptomatiske testen ble tilgjengelig ble det reist en bekymring for at det ville bli en stor belastning for personer som allerede hadde opplevd mange vansker, å få vite at de hadde arvet genet for HD og ville bli syke. Man var bekymret for at individer som fikk vite at de ville bli framtidig syke av Huntingtons sykdom, ville ha en høyere risiko for å begå eller prøve å begå selvmord. Det ble også reist en bekymring om at denne gruppen ville ha høyere risiko for å få psykiske problemer og bli innlagt på psykiatrisk klinikk (Di Maio et al, 1993). I følge funnene i denne studien rapporterer ikke informantene om slike store psykiske problemer som fører til sykeliggjøring, etter at de fikk testsvaret. Dette samsvarer med internasjonale erfaringer, som viser at det ikke har vært en foruroligende økning i antall innleggelse på psykiatrisk sykehus, eller økning i selvmord som kan knyttes til et dårlig testsvar (Almquist et al, 1997). En forklaring på dette kan være at de fleste sykehus har lagt opp til en god oppfølging av de personene som får et dårlig gentest svar. En annen forklaring kan være at de innledende

samtalene forbereder personen på å få både et godt og et dårlig svar (Rosenlund & Jacobsen, 1997). Slik jeg ser det, kan det også tenkes at personlige erfaringer, personlighet og sosial støtte også kan være medvirkende faktorer som forklarer dette. Som vist i resultatene legger informantene i denne studien stor vekt på disse faktorene.

Gentesten representerer et veiskille for personen som har risiko for HD og for familien til vedkommende. I studien kom det fram at flere av informantene ønsket også å teste seg fordi de erfarte at det var svært vanskelig å leve med uvissheten om man kunne få en slik alvorlig sykdom. Dette samsvarer blant annet med tidligere forskning som har studert viktige grunner til at personer velger å teste seg - de fleste ønsker å slippe unna uvissheten. Mange ønsker også svar for å kunne informere barn, enten om at de er risikopersoner, eller at de ikke trenger å bekymre seg for det, dersom mor eller far ikke har genet. Andre tester seg for å kunne gjøre et bevisst valg om å selv få barn (Meiser & Dunn, 2000). I følge funnene i denne studien har flere av informantene testet seg med tanke på barna. Det dreide seg om å få barn selv eller for å få en visshet i om barna var risikopersoner for å ha arvet mutasjonen. Det viser seg også at temaet om man skal teste eller ikke ble mer eller mindre diskutert i alle familiene.

Studien viser at familie og venner oppleves som viktige støttespillere i testperioden. Alle informantene unntatt en hadde med seg en støtteperson til svarsamtalen, det var enten ektefelle, samboer, familie eller en god venn. De fleste informantene erfarte at selve gentestingen var en vanskelig prosess å gjennomgå. Enkelte av informantene fortalte at de følte seg stresset, trist og deprimert, mens de ventet på testresultatet. Reeve (2001) hevder at tristhet er den emosjonen som er mest negativ for et menneske. De fleste erfarte også at de var deprimerte eller triste i den første perioden etter at de fikk svaret, men at dette var reaksjoner som hadde relativ rask tilbakegang. Å være trist motiverer mennesket til å finne ut hvilken adferd som er nødvendig for å eliminere den stressfulle hendelsen før den oppstår igjen (Reeve, 2001). At personen som tester seg får kortsiktige emosjonelle vansker, som etter en kort periode går over, er også funnet i flere tidligere internasjonale studier (Craufurd et al, 1989, Roos et al, 1990, Tibben, 1993). Å få beskjeden at man har arvet mutasjonen for Huntingtons sykdom er utenfor personens kontroll på den måten at det er ikke noe man har gjort, eller kan gjøre, for å forandre resultatet. Flere av informantene påpeker nettopp dette, at Huntingtons sykdom er noe som de må ta med i beregningen.

Et overraskende funn i studien er at alle informantene forteller at de erfarte det å få vite som en form for lettelse, selv om de visste at sykdommen var uhelbredelig. Informantene kom med flere eksempler hvor de opplevde at andre reagerte mer på testsvaret enn de gjorde selv. Flere av informantene kom i en situasjon der de måtte sette av tid på å forsikre andre at de klarte seg bra og overbevise andre at det ikke var synd på dem. Noen av informantene har levd hele sitt liv med uvissheten om HD vil ramme dem eller ikke, når de fikk vite klarte de å forholde seg til dette. Noen av informantene forteller at uvissheten slet mye på dem, derfor var det bedre å få et sikkert svar slik at de kunne planlegge livet ut fra det. Også i andre studier finner man at testresultatet har et positivt utfall (Codori et al, 1994). Men samtidig som man får et slikt svar erfarte flere av informantene at håpet om å ikke ha arvet genforandringen forsvant. At håpet på et godt svar forsvinner når man får testsvaret kommer også fram i andre studier (Jacobsen, 1998). Personer som får et dårlig gensvar forteller ofte at de hadde på følelsen av at de kom til å bli syke (Jacobsen, 1998). Flere av informantene i denne studien uttrykte at de på forhånd visste at de ville få et dårlig testsvar. Informantene pekte ut seg selv som familiens sykdomskandidat. Forskere beskriver hvordan familier utpeker en sykdomskandidat gjennom en *preseleksjon* eller en *labelling* som en del av familiens mestringsstrategi for å kunne leve med den høye risikoen for å arve sykdomsanlegget (Kessler & Bloch, 1989). Å sammenligne seg selv med den som er syk er en form for preseleksjon, og man forbinder likhetstrekk som utsende, personlighet og væremåte til sykdommen.

Noen av informantene uttrykker at det å leve med visshet om Huntingtons sykdom går bedre enn det mange tror, men at det å få vite krever en omstillingsprosess hvor man må akseptere nye krav til mestring. Wexler (1979) og Schoenfeld et al (1984) påpeker fordelene for pasienten og for pårørende ved at diagnosen blir stilt tidlig i forløpet. Både pasienten selv og de pårørende vil få det bedre dersom de skjønner at forandringene skyldes sykdom. De to informantene som er allerede har symptomer på HD forteller at de fikk en forklaring på hva som gjorde at de ikke lenger fungerte i hverdagen. Å få vite at Huntingtons sykdom var årsaken til at de forandret seg var på mange måter positivt for dem selv og for familien.

Av de bekymringene som informantene erfarte var bekymringene om barna størst, dette samsvarer også med andre studier (Jacobsen, 1998). Informantene uroer seg for om barna deres har arvet mutasjonen, og de er svært redd for hva som skjer med barna når de selv blir syk. Tanken om at de ikke skal få oppleve neste milepæl i barnets liv, er tøff og angstfull. En av informantene forteller at hun spør seg selv om det var riktig av henne å velge å få barn.

Når man har en alvorlig mutasjon får man tilbud om fosterdiagnostikk, noe en av informantene i denne studien har benyttet seg av. På den ene siden erfarer hun at hun slipper byrden om å tenke på om barna hennes kan ha arvet mutasjonen. På den andre siden forteller hun at det er svært vanskelig å leve med tanken om at barna hennes skal oppleve henne som syk. Informanten har tatt abort en gang, da det ble gjort funn på mutasjonen hos fosteret, turde hun ikke å håpe på at det vil komme en kur. Det blir fortalt at det er en spesiell prosess når man ikke kan glede seg over graviditeten før man har vært igjennom en morkakeprøve. Kessler, Field, Worth & Mosbarger (1987) fant at 71 % av risikopersoner fortalte at de ville avslutte et svangerskap dersom fosteret hadde mutasjonen for Huntingtons sykdom.

Når man får et dårlig gensvar opplever man akutte emosjonelle reaksjoner. Det er en krise for hele familien, og gir voksne og barn redsel og angst. I følge Tercyak, Streisand, Peshkin & Lerman (2000) er det svært viktig å ha en åpen og god kommunikasjon i familien om den sykdommen som familien er rammet av. Dette kan hjelpe både testpersonen og familien med å mestre den vanskelige situasjonen. Alle informantene er mer eller mindre åpne om sykdommen; Noen av dem har valgt å fortelle det til mange, mens andre har valgt seg ut en liten kjerne av personer som de har fortalt det til. De forteller at de rett etter gentest svaret tenkte mye på hvem de skulle fortelle det til, og de synes at det er viktig å bruke god tid på å tenke over dette. Åpenheten om sykdommen har gjort at de opplever å få støtte og oppmuntring. De påpeker likevel at det har vært viktig for dem at andre ikke skulle se annerledes på dem selv om de hadde fått et dårlig testresultat. En av informantene legger særlig vekt på at dersom menneskene rundt deg vet kan de gi den noe i forbindelse med det, andre tanker eller andre opplevelser. Reeve (2000) hevder at det er viktig å uttrykke følelsene man har, enten man vil gråte, le eller prate, de som forstår vil være en sterk støtte. Flere av informantene påpeker også at dersom folk vet, har man mulighet for å få mer hjelp når sykdommen bryter ut. Fra en annen side fortelles det også om hvordan det å være åpen om sykdommen kan gjøre at folk tar avstand fordi de blir redde, eller fordi de ikke vet hvordan de skal håndtere en slik beskjed.

I følge Blomhoff & Stokke (1995) kan det være vanskelig å avgjøre når og hvordan barna skal informeres, men at de bør bli kjent med sin risiko før de stifter egen familie. Foreldre har et instinktivt beskyttelsesbehov overfor sine barn, og skjerner dem ofte fra både rett og sann informasjon og kommunikasjon (Huizinga et al, 2006). Flere av informantene i denne studien



erfarte også at når og hvordan man skal fortelle om HD til barna er vanskelig. I en undersøkelse utført i Wales viste det seg at de fleste foreldre ønsket at barna skulle få vite om HD og risikoen på en måte som gjorde at de ikke ble skremt, samt at barna var gamle nok til å forstå (Tyler & Harper, 1983). I studier gjort av Rosenlund og Jacobsen (1997) syntes det som om barn tar slik informasjon langt bedre enn de voksne på forhånd tror, de kan også ha oppfattet en god del av det som blir snakket om voksne imellom. Flere av informantene i denne studien ventet med å fortelle noe til barna før de var sikker på resultatet av gentesten, grunnen til at de ventet var for å ikke påføre barna mye bekymringer dersom svaret hadde vært et godt svar.

Mange friske individer engster seg for at sykdommen har debutert hos dem fordi de opplever at de har symptomer på Huntingtons sykdom. Dette kan være helt uskyldige enkeltepisoder som egne affektutbrudd eller klossethet. Personer som søker presymptomatisk testing for Huntingtons sykdom forteller ofte at de mer eller mindre ubevisst ser etter tegn til begynnende sykdom (Helle et al, 2000). Det kommer fram at alle informantene i studien tenker mye på sykdommen, tanken om HD preger dem daglig. Men flere påpeker at de tenkte mye på HD også før de fikk svaret. Mange av informantene erfarer at de innbiller seg symptomer dersom de knuser en kopp eller mister balansen. Dette skremmer dem. Det viser seg også at flere er redd for at andre mennesker ser etter symptomer hos dem, dette kan være et av hindrene for at man forteller om sykdommen til så mange.

I studien uttrykker informantene en frykt for å bli syk, flere tenker at de vil miste kontrollen over livet sitt når de blir syke. Frykt blir i Reeve (2001) beskrevet som er reaksjon som oppstår fra en persons tolkning om at situasjonen som han eller hun står ovenfor er farlig og truer personens velbefinnende. De mest vanlige frykt-aktiverende situasjoner er de som baserer seg på forestillingen om fysisk eller psykisk smerte, en sårbarhet til fare eller til en forventning at ens mestringsevner ikke vil matche kommende omstendigheter. Selv om informantene nå har fått en visshet i at de har arvet mutasjonen for HD, vet de ikke når eller hvordan sykdommen bryter ut. På denne måten må de forholde seg til en ny uvisshet. Informantene forteller at de forholder seg til den nye uvissheten på flere måter. Flere forteller at de nå får mulighet til å forberede seg på sykdommen som før eller siden vil gjøre en entre i livet deres. Det kommer også fram at frykten for å bli syk øker når informantene nærmer den alderen hvor mor eller far ble syk. I perioder av livet hvor man har det vanskelig, senkes terskelen for å bli redd, og man har mindre å stå imot med. Et annet aspekt som kommer fram

i studien er redselen for å bli alene. Flere av informantene stiller seg spørsmålet om hvem som skal ta vare på dem når de blir syke, om det skal være familien eller helsevesenet. De fleste uttrykker at de ikke vil legge ”byrden” på familien. Flere forteller at de er redd for å utsette partneren sin for det samme som den friske av foreldrene deres måtte gjennomgå. Mange av informantene i studien forteller at de ikke ønsker å legge et ekstra ansvar på familien ved å bo hjemme når sykdommen har startet, da vil de at familien skal få fred. Å leve med alvorlig sykdom i familien kan også føre til kronisk stress hos de pårørende (Lazarus, 1999).

Newman (1999) hevder at sykdom er et resultat av helsebringende og utviklende prosesser. Sykdom kommuniserer informasjon om oss selv og våre omgivelser som kan opplyse oss om våre liv. Innsikten vi oppnår kan føre til at vi reorganiserer våre liv og våre relasjoner. Informantene i denne studien erfarer at de har fått en mer bevisst holdning på hva de gjør og ikke gjør, de prioriterer hverdagen sterkere. Noen av informantene er opptatt av å legge forholdene til rette for seg selv og familien. En av informantene forteller at hun nå har fått muligheten til å forberede seg på noe forferdelig. Flere av informantene har valgt å tilrettelegge ting i hjemmet, mens andre har valgt å reise mer. Mange av informantene i studien påpeker at det er så mye annet som kan skje med et menneske, unge mennesker som dør i ulykker, kreft og andre alvorlige sykdommer. I tidligere studier viser det seg også at det var flere som tenkte ”*jeg får dette, andre får andre sykdommer*”(Jacobsen, 1998: 59). Det å lene seg på tanken om at det alltid er noen som har det verre, har hjulpet flere av informantene i denne studien til å se mer positivt på framtiden. Flere påpeker at de er glad for hver dag som går, hvor de fortsatt er friske.

Når en person får et dårlig svar på presymptomatisk test for Huntingtons sykdom kommer man inn i en ny ukjent situasjon. Man må stoppe opp og reflektere over hvilken mening testsvaret har for vedkommende. Flere av informantene beskriver det å få det dårlige svaret som å få ”en dødsdom”. De opplevde svarsamtalen som er stressfull hendelse. Stress kan man oppleve når man står i møte med en trussel som man ikke vet hvordan man skal takle. Å få et dårlig svar på presymptomatisk test for Huntingtons sykdom stiller et dramatisk krav til personen, her finnes det ingen opplagt vei til mestring. Individets livsverden trues av oppløsning. Noen gir opp, noen holder ut, mens andre handler. Informantene forteller at det er et valg man bare må ta, om man vil lære å leve med vissheten om HD, eller ”*gå i kjelleren*”. Informantene erfarer også at viktigheten av å hvile og hente seg inn igjen når man opplever stressfulle hendelser, ikke må undervurderes.

Forventning om mestring handler om den enkeltes subjektive tro på egne evner, i forhold til å utføre ulike handlinger og de målene som er satt (Bandura, 1997). Slik jeg ser det vil informantene i denne studien kunne sies å ha høy grad av selveffektivitet. Som nevnt i avsnitt 2.2 bruker Bandura (1997) begrepet selv- effektivitet (self-efficacy) om menneskets forventninger om mestring. Forventninger om mestring handler om hvordan lærte forventninger kan føre til suksess. Det handler om en persons bedømmelse av hvor godt han eller hun klarer å planlegge, og deretter utføre ulike handlinger som må til for å mestre bestemte oppgaver (Bandura, 1997). Det framkom i studien at de fleste informantene i større grad planlagte livet sitt bedre etter at de fikk vite at de hadde arvet mutasjonen for HD. De forteller at de gjør positive ting i hverdagen, ting som gir dem muligheter framfor begrensninger. Å ha en positiv innstilling blir gjentatte ganger vektlagt i studien. Informantene erfarer at det å ha en positiv innstilling til livet generelt har hjulpet dem å mestre det dårlige svaret.

Slik jeg ser det har informantene i studien høy grad av effektivitetsforventning og resultatforventning. Deres forventninger om at de *er i stand til* å leve med visshet om Huntingtons sykdom (effektivitetsforventning) har gjort at deres atferd produserer positive utfall (resultatforventning). Informantene erfarer at en sterk *tro på egen evne* har vært avgjørende i forhold til å mestre. Flere uttrykker at de har selv valgt å ikke la vissheten om HD ødelegge livet deres og de har handlet ut ifra dette. En av informantene understreker at livet byr på mange vanskeligheter. Informanten legger vekt på at når man har taklet ulike problemstillinger tidligere kan det føre til at man har større sjanse for å takle et dårlig svar. Bandura (1997) legger vekt på at mestringserfaringer er sentralt når man skal oppnå mestring. Ved å ha mestret tidligere utfordringer, og dermed ha tro på egne mestringsressurser kan man opparbeide seg en positiv mestringsforventning. En av informantene illustrer dette og sier at: ”Hvordan vi tenker i ulike situasjoner kan spores tilbake til tidligere egne erfaringer, eller situasjoner vi har observert eller hørt om”.

Informantene i studien uttrykker også at de har god selvtillit, og at selvtilliten ikke har endret seg betydelig etter de fikk vite at de hadde arvet mutasjonen for Huntingtons sykdom. Dersom man har en positiv vurdering av seg selv, vil sannsynligheten være større for å mestre i forhold til hvis man har en negativ vurdering av selv (Bandura, 1997). Når man har liten selvtillit, er sannsynligheten større for å gi opp. Våre forventninger om hva som vil skje og våre forventninger om hvor bra vi kan mestre hendelsen har viktige motiverende

implikasjoner (Reeve, 2001). Informantene forventet at de ville leve et godt liv, til tross for at de har viten om Huntingtons sykdom. Slik jeg ser det har informantene fokus på det som er bra og på det som fungerer, de lever i nuet og håper på ny forskning. Det å oppleve at man har kontroll over livet, er sentralt for selvbildet og mestringssevnen (Mæland, 2005).

Det finnes mange metoder for hvordan man kan mestre vanskelige situasjoner og utfordringer. Informantene i denne studien fokuserer både på en problemfokuset håndtering og følelsesmessig håndtering av det å leve i visshet om Huntingtons sykdom. Sosial støtte, akseptering, planlegging og prioritering er sentrale mestringsmekanismer som trekkes fram av informantene i studien. Benekting eller fortregning er generelt ikke ansett som en ”gunstig” mestringsstrategi, men kan fungere for enkelte (Helder et al, 2002). I forhold til mestrings står begrepet empowerment sentralt. Begrepet er beskrevet i kapittel 3.2 og innebærer at man blir i stand til å definere sine egne problemer ut fra sin egen situasjon, og finne sine egne løsninger i fellesskap med andre.

Å akseptere at man har arvet genet for Huntingtons sykdom erfarer informantene at er viktig for å mestre situasjon. Selv om det er vanskelig, blir akseptering beskrevet som en nødvendighet. Alle informantene har på sin måte klart å skape forståelse og aksept rundt det å leve i visshet. Noen av informantene oppgir at de bruker humor som en del av mestringsstrategien. Det fortelles om støtte og oppmuntring fra familie og venner. I mye av litteraturen skrevet om HD blir familien rundt den syke vektlagt som en stor støtte (Bates et al, 2002). I følge tidligere forskning om HD er det gjort flere funn som bekrefter at sosial støtte har innvirkning på det å leve i visshet om Huntington sykdom (Marteu & Croyle, 1998). En sterk fellesnevner for hele utvalget er at de erfarer at støtten fra familie og venner er svært viktig for å takle et dårlig svar. God sosial støtte innebærer at man får kjærlighet og omsorg, blir aktet og verdsatt og at en tilhører et sosialt nettverk og et fellesskap med gjensidige forpliktelser. Svak sosial støtte øker risikoen for både somatiske og psykiske lidelser (Cobb, 1976). Integreringen av ulike forskningstradisjoner og teorier har ført til en omfattende dokumentasjon av sammenhengen mellom sosial støtte og helse, på tvers av ulike forskningsdesign, begrepsbruk og målemetoder. Denne dokumentasjonsbasen viser at sosial støtte reduserer dødelighet og forebygger så vel psykisk sykdom som psykiske stressreaksjoner og mer vedvarende psykiske lidelser (Dalgard, Ystgaard & Brevik, 1995). En persons selvoppfatning og selveffektivitet blir også påvirket av den sosiale støtten, og derved også evnen til å mestre påkjenninger i livet. Sosialt nettverk og sosial støtte er to begreper

som er nært knyttet til hverandre, men det er viktig å poengtere at de ikke er ensbetydende. Det sosiale nettverket kan ses på som et nett av sosiale relasjoner som omgir en person, og det er gjennom disse relasjonene sosial støtte finner sted. Forskning generelt har vist at personer som har et mindre sosialt nettverk, som har få familiemedlemmer eller venner har større sannsynlighet for å dø tidligere. De har også mindre sannsynlighet for å overleve et hjerteattakk eller hjerneslag (Bloom, 1990). I denne studien kommer det fram at det sosiale nettverket har helt klart vært en viktig faktor som har hjulpet informantene å leve i visshet om Huntingtons sykdom. Både familie og venner blir beskrevet som svært viktig på veien, og tilhørighet blir understreket av flere. Tilhørighet er behovet for å etablere nære emosjonelle bånd og tilknytning til andre mennesker, og det reflekterer ønsket om å bli følelsesmessig forbundet og personlig involvert i trygge forhold. Fordi man har et behov for tilhørighet former man sosiale bånd til andre mennesker (Baumeister & Leary, 1995).

Et annet aspekt som dataene belyser, og som flere av informantene gir stor betydning, er viktigheten av å fokusere på de muligheter som er der. Informantene forteller at de planlegger og prioriterer: De har lagt en plan for framtiden, slik at de er forberedt på det som kommer. De fleste av informantene har valgt å redusere sin arbeidstid etter at de fikk testsvaret. De erfarer at det gir dem mer tid til ting som de føler er viktige for dem. På den andre siden understreker flere at det er viktig å komme seg tilbake til hverdagen igjen etter et slikt svar, at det ikke hjelper å sette seg ned å være deprimert. Religiositet er en kjent og viktig mestringsstrategi, enkelte har tro på at det er en mening med alt som skjer i livet vårt. En av informantene legger stor vekt på at troen på Gud har hjulpet han med å mestre et dårlig gentestvar. Han forteller at han ikke er alene om HD, at Gud er med han på veien, en slik tankegang beskrives som en viktig bærebjelke i hans liv. Det finnes imidlertid få studier som omhandler Huntingtons sykdom og religiositet, men det har blitt utført studier knyttet til kreftsykdom og religiositet. Her finner man at kreftsykdom aktiverer religiositet og at religiositet kan bidra til mestring (Torbjørnsen, Stifoss-Hanssen, Abrahamsen, Hannisdal, 2000).

Forandring i miljøet kan ha en stor innflytelse på livskvaliteten, og å få vite at man har arvet mutasjonen for Huntingtons sykdom kan snu opp ned på hele verdensbilde til personen det gjelder. Alle informantene i studien betegner sin psykiske helsetilstand som god, og det fremkommer at de fleste av dem erfarer at de har lik eller bedre livskvalitet etter at de fikk vite om HD. Informantene erfarer at de ville gjøre noe mer ut av livet sitt, at de tar tak i de

daglige gledene og gjør flere positive ting. Da informantene fikk det dårlige svaret på gentesten fikk de også en klarhet over hva de skulle forholde seg til, på den måten kunne de innrette seg etter det. Newman (1999) viser til at livstruende sykdom ofte beskrives som vendepunkter for de involverte, mange forteller at de er blitt mer oppmerksomme på egne behov, at de har endret holdninger og at de setter mer pris på livet. Etter at informantene i denne studien fikk vite om Huntingtons sykdom erfarer de nettopp det at de har lært å sette mer pris på livet. Verdier kan sies å styre våre handlinger, en persons verdier påvirker følelser om familie, venner, aktiviteter, karriere og lignende (Naidoo & Willis, 2000). Informantene erfarer også at deres verdier i livet har endret seg. De forteller at de er blitt flinkere å sette pris på de små tingene i livet – de tingene som man ofte tar for gitt. De er også blitt flinkere til å prioritere, å gjøre ting som de har lyst å gjøre og som er viktig for dem. Å få et dårlig svar blir beskrevet som en mulighet til å få et nytt perspektiv på livet, det har informantene i denne studien fått erfare. Ting som før gjerne var en selvfølge, blir nå gitt stor verdi. Å ha muligheten til å være mor, å ha opplevelser sammen med familien, å leve livet ”her og nå”, og det å finne hverdagsgleder er bare noe av det verdifulle som informantene i studien forteller om. En av informantene illustrerer at han ikke lenger holder på med ting som han mener er unødvendige, både ham og flere av de andre informantene erfarer at de er blitt mer glad i livet, at livet må nytes ”her og nå”. Også i andre studier kommer det fram at mennesker som er genbærer for HD prøver å leve sunt og positivt ”her og nå” (Jacobsen, 1998). Selv om mange av funnene mine tydelig viser at får andre verdier, er det også noen av informantene som erfarer at de ikke har fått nye verdier. De har heller gitt de verdiene de allerede hadde en bedre plass i livet. Det gjelder å innse at man kan ha veldig mange gode og verdifulle dager før man blir syk av Huntingtons sykdom. Slik jeg forstår det blir man mer fokusert på hva som er viktig og mindre viktig når man får en slik alvorlig beskjed. Dersom man utsetter alt ting så er det ikke sikkert at man får mulighet til å gjøre det. Viktigheten av å prioritere livet blir til stadighet understreket av informantene i studien, at man bare har ett liv og må gjøre det beste ut av det. Det handler om å gripe dagen.

Når man hører om Huntingtons sykdom gjentas det ofte at det ikke finnes noen behandling eller muligheter for å forebygge sykdommen. Det er viktig å merke seg at det å forebygge handler om mer enn å forebygge sykdom og tidlig død, det handler også om å *fremme* helsen slik at helsen blir en positiv ressurs i hverdagslivet (Mæland, 2005). At helsen blir en positiv ressurs er nettopp viktig for å mestre det å leve i visshet om Huntingtons sykdom. *Man er ikke syk selv om man får et dårlig gensvar*. Empowerment handler om å mobilisere og styrke

menneskets egne krefter, dette er et viktig redskap innenfor det forebyggende arbeidet. Om forebygging i forhold til Huntingtons sykdom nytter er et omdiskutert tema, det kan være vanskelig å føre bevis på at forebyggingen har noen effekt. Dette betyr likevel ikke at resultatene av forebyggende innsats er usynlige (Mæland, 2005). I denne studien erfarer flere av informantene at forebyggende tiltak har positiv innvirkning på helsen. Det er ingen tvil om at et sunt kosthold og mosjon gir økt overskudd i hverdagen. I forhold til kosthold lever de fleste informantene som før, de har ikke gjort store endringer etter at de fikk testsvaret. Den eneste vesentlige endringen som framkommer i studien er at det drikkes mer rødvin enn tidligere. Dette fordi rødvin inneholder mye antioksidanter og fordi de "tillater" seg et glass vin oftere enn det de gjorde før.

I forhold til forebygging av HD er antioksidanter av typer vitamin Q10 under utprøving i doser på opptil 1 200–2 400 mg/døgn, men har antakelig lav effekt (Heiberg, 2008). De fleste av informantene tar også store mengder av Q10, og har tro på at dette kan påvirke sykdommen. Om Q10 har positiv effekt på sykdommen vet man lite om, en av informantene påpeker at han vil ta vitaminet uansett fordi han føler at han får mer overskudd i hverdagen. Trening blir også omtalt som viktig i det forebyggende arbeidet. Forskere fra England og Australia konkluderer med at trening kan utsette sykdomsutviklingen av HD ([www.Huntington.no](http://www.Huntington.no), 10.04.10). Et viktig funn som framkommer i studien er at de fleste informantene trener regelmessig fordi de har en tro på at fysisk aktivitet vil gjøre en forskjell på når sykdommen bryter ut.

### **5.3 Støtte og oppfølging fra Helsevesenet**

Flere av informantene har ikke fortalt fastlegen sin at de har arvet mutasjonen for HD, grunnen til at de ikke har sagt noe er fordi de ikke ønsker at legen skal ha fokus på dette. Noen nevner også at det generelt er mangel på kunnskap om HD i helsevesenet, noe som også framkommer i tidligere studier (Jacobsen, 1998). I studien til Jacobsen (1998) mener mange at det er et stort informasjonsbehov ute blant fagfolk. Informantene i denne studien erfarer at det har vært mye taushet rundt HD, at sykdommen er noe det ikke "snakkes høyt om". Hvorfor det er slik forstår de ikke. Dette samsvarer med studien til Jacobsen (1998) der det også blir gitt uttrykk for vanskeligheten om at HD skal "være så hemmelig".

Flere av informantene hadde forsikret seg før de gentestet seg, de erfarer at dette gir dem en økonomisk trygghet dersom de blir syke. Det stor enighet blant informantene om at de ikke ønsker at forsikringsselskap skal kjenne til deres genstatus.

Før den presymptomatiske testen ble innført i Norge har helsevesenet aldri tidligere tilbudt mennesker en undersøkelse som helt sikkert sier at de vil bli utsatt for alvorlig sykdom som ikke kan behandles (Crauford & Harris, 1986). Tidligere forskning hevder at man særlig bør rette oppmerksomhet mot sosial støtte under genetisk veiledning (Licklederer et al, 2008). Å bistå risikopersoner for Huntingtons sykdom gjennom en krevende personlig prosess er et formål med den genetiske veiledningen. Prinsippet om ikke-direktiv veiledning, er et viktig holdepunkt. Personen må heller gjøres i stand til å treffe egne valg på et best mulig velinformert grunnlag og i full frivillighet (Helle et al, 2000). Informantene i studien påpeker at de følte at de fikk den informasjonen og støtten som de hadde behov for både under testprosedyren og i etterkant av testen. Bortsett fra en, mente alle informantene at det hadde vært nødvendig med den relativt omfattende prosedyren de hadde vært gjennom i forbindelse med testen. Erfaringsmessig er det mange som ikke følger løpet med førsamtale, testsamtale og svarsamtale. I enkelte tilfeller kan pauser av forskjellige grunner forekomme i prosessen, derfor kan prosessen ta lenger tid enn de 2-3 måneder som først var forventet. (Heiberg, pers. med, 2010).

To av informantene i denne studien fikk et ”dobbel dårlig svar”: Ikke bare at de hadde genet men også at symptomene de følte kunne være tegn på at HD allerede var startet. Videre forløp har vist at disse symptomene/tegnene *ikke* umiddelbart indikerte alvorlig sykdom. De to informantenes motoriske score på UHDRS (ref, kapittel 1.2.1) var ikke tilstrekkelig til at de kunne klassifiseres som affiserte (Heiberg, pers. med, 2010). Bloch et al (1992) har gjort en del erfaringer gjennom testprogrammet og påpeker også viktigheten av at helsepersonell finner ut om den personen som kommer til presymptomatisk testing er i stand til å ta imot en slik ”dobbel dårlig beskjed”. Et funn som framkommer i studien er viktigheten av at helsevesenet sjekker at personen og familien tåler å få en slik beskjed. Å få beskjeden om at man har arvet mutasjonen for Huntingtons sykdom er en alvorlig beskjed, derfor er det viktig at det er opparbeidet et solid støttenettverk rundt testpersonen. I studien blir det understreket at alle informantene får hjelp og videre oppfølging dersom de selv ønsker det. Et annet funn som kommer fram i studien er at behovet for hjelp og oppfølging oftest var størst i perioden rett etter testsvaret. Flere av informantene erfarte at dette var en tøff periode å gå gjennom og



informasjonsbehovet blir beskrevet som stort. Depresjon og angstreaksjon er oftest sterkest i tiden rett etter man får svaret. Men blir mindre uttalt ettersom tiden går (Bloch et al, 1992). Dette er grunnen til at den genetiske veiledningen sikres gjennom en uavhengig samtale/evaluering med både psykiater/nevrolog før svarsamtalen.

Studien viser at noen helt klart har et større behov for samtaler og oppfølging etter testsvaret enn andre. På bakgrunn av dette er det viktig at det blir tilbudt et solid oppfølgingstilbud både til testpersonen og familien, det er også viktig å opplyse om ulike nettsteder hvor man kan hente ut informasjon om sykdommen. Resultater av tidligere forskning viser at psykologisk støtte er viktig både for de som har fått dårlig svar og de som har fått et godt svar på den presymptomatiske gentesten for Huntingtons sykdom (Gargiulo et al, 2009). Blomhoff et al, (1995) er opptatt av at det er viktig å ha et godt oppfølgingstilbud både til begge disse gruppene. 10 % av de som får godt svar får psykiske problemer i etterkant av testsvaret (Huggins, Bloch, Wiggins et al, 1992). Å bli ”frikjent” fra Huntingtons sykdom er en tanke som ofte kan være vanskelig å venne seg til, en framtid uten Huntington kan også være belastende og krevende i forhold til planlegging av framtiden. Et årlig kontrollopplegg som alle informantene i studien får tilbud om, blir beskrevet som en god oppfølgingsmulighet. I dette tilbudet får de, ved blant annet hjelp av nevrologiske tester, svar på om sykdommen har startet. I kontrollopplegget blir det også snakket om personens livssituasjon og lagt vekt på rådgivning for best mulig mestring av hverdagen. En viktig grunn til at testprosedyren ligger opp til en langvarig oppfølging av testede er basert på kjennskapen om at mange risikopersoner har psykiske problemer etter en vanskelig oppvekst med en alvorlig syk forelder (Blomhoff et al, 1995).

En av de viktigste måtene å få styrke på er å samle informasjon og dele opplevelser. Flere av informantene uttrykte at det var godt å møte andre i samme situasjon, samtlige av informantene har deltatt på seminarer eller i samtalegrupper om HD. Informantene erfarer at slike tilbud er positive, og flere påpeker at de ønsker seg flere slike tilbud der de kan dele sine tanker og erfaringer med andre familier. Fokuset ligger særlig på et aktivitetstilbud for pasienter og pårørende. De fleste av informantene hadde tidligere deltatt på en samtalegruppe på Ullevål Universitetssykehus som var for personer som hadde fått dårlig svar. Flere av informantene påpeker at mange av dem som deltok i gruppen undervurderte sine egne muligheter. De fleste mener at det er vil være nyttig å sette inn et helsefremmende tiltak på dette området. At fagfolk hjelper enkeltmennesket til å fokusere på det som er bra, på det som

faktisk fungerer blir understreket av flere av informantene. I USA har man for eksempel etablert ”stress-reduction clinics”, hvor man tilbyr kronisk syke pasienter kurs i stressreduksjon, som et supplement til annen behandling ved sykehuset (<http://www.stressreductionclinic.org>, 27.4.10). Flere av informantene forteller også at de opplever at enkelte seminarer som de har deltatt på er for sykdomsfokusert, at det burde vært fokusert mer på mestringsdelen. Det å få et innblikk i ulike mestringsmetoder, og få høre om hvordan ulike mennesker mestrer sin hverdag med å leve i visshet, vil muligens kunne hjelpe andre.

#### **5.4 Diskusjon av aspekter knyttet til funnenes vitenskapelige kvalitet**

Intensjonen med denne studien har vært å generere kunnskap om erfaringer med å leve i visshet om Huntingtons sykdom. Avslutningsvis blir det derfor viktig å spørre om studien har klart å utvide kunnskap og forståelse om dette fenomenet på en utfyllende måte. Hvor godt klarer man å undersøke det som man har til hensikt å undersøke? Får man samme resultater dersom undersøkelsen gjentas under samme forhold? Og er funnene overførbare til sammenlignbare fenomener? Aspektene organiseres etter begrepene validitet, reliabilitet og generaliserbarhet som er presentert i avsnitt 3.7.

Validitet, som nevnt i avsnitt 3.7.1 referer til studien gyldighet, om studien måler det den i utgangspunktet var ment til å måle. Funnene i studien må sjekkes kontinuerlig, utspørres og tolkes teoretisk. Validitet handler også om forskeren som person, ikke bare om metodene som blir brukt (Salner, 1989 i Kvale, 2001). Og forskerens moralske integritet (Smith, 1990 i Kvale, 2001) er av avgjørende karakter for evalueringen av den vitenskapelige kunnskapen som blir produsert. Kvale (2001) hevder at å validere er å kontrollere, jeg som forsker har operert som djevelens advokat ovenfor min egen rolle, min førforståelse og mine funn. Jeg har gjennom denne studien forsøkt å ha et kritisk syn på mine tolkninger og prøvd å utøve en viss kontroll, slik at jeg har kunnet unngå selektiv forståelse og skjeve tolkninger. Det finnes ikke noen opplagte regler for hvordan validitet skal etableres i den kvalitative forskningsprosessen (Miles & Huberman 1994 i Kvale, 2001). Kvale (2001) hevder også at validitet er å stille spørsmål. Når jeg som forsker skal fastsette gyldigheten ved et funn, må jeg stille meg spørsmålene ”hva” og ”hvorfor” og disse må besvares før spørsmålet om ”hvordan”.

Jeg mener at det kvalitative forskningsintervjuet var en relevant metode for å få belyst fenomenet. Ved å bruke denne metoden fikk informantene selv satt ord på hvordan de erfarte å leve med kunnskap om sin genetiske status. En vanlig kritikk av det kvalitative forskningsintervjuet er at funnene ikke er valide fordi informasjonen fra intervjupersonene kan være usann. Å validere er også å teoretisere. I følge Kvale (2001) handler ikke validitet bare om en metode. Når jeg skal avgjøre om en metode undersøker det den er ment til å undersøke, må jeg ha en teoretisk oppfattning om det som skal undersøkes.

Representativitet innebærer at vi får omtrent de samme svarene ved å spørre informantene i utvalget som vi ville ha fått hvis vi hadde spurt alle de som inngår i den generelle populasjon. I denne studien har jeg operert med strategiske utvalg, utvelgelsen av informanter begrunnes ut fra studiens hensikt og problemstilling. Jeg har søkt etter den typen informanter som vil kunne beskrive fenomenet mest fyldig. Huntingtons sykdom er en alvorlig sykdom, og det var viktig å være sikker på at informantene kunne tåle å delta i studien - at de ikke ville belastes med ytterligere problemer. For informantenes sikkerhet i denne studien er de valgt ut blant de som hadde kontakt med spesialister i medisinsk genetikk. Selv om det ble rekruttert et akseptabelt antall informanter, tror jeg at flere informanter ville kunne ha gitt meg fyldigere data som kunne beskrevet fenomenet ytterligere. Informantene i denne studien har i større eller mindre grad mestret det å leve i visshet, noe som er en klar trussel mot validiteten. Ved å gå åpent ut i rekrutteringen ville jeg muligens fått andre resultater. Men av etiske grunner ville jeg som forsker ville ikke hatt mulighet til å gjennomføre en slik studie alene. Dersom man skal utføre en slik studie må man være klar over de negative konsekvensene studien kan føre til og det kreves også et stort støtteapparat rundt de involverte. Det kan også settes et spørsmålstegn i forhold til hvor mange informanter som hadde svart ja dersom jeg også skulle inkludert personer som syntes det er svært vanskelig å leve med et dårlig gensvar. Det er grunn til å anta at de som har sagt ja til å delta i denne studien har et mer åpent forhold til HD enn det som er vanlig. Erfaringene fra oppfølgingstudier mht dårlig gensvar viser at det er større psykiske problemer hos de som ikke vil gå til oppfølging, men som holder seg unna kontakt med helsevesenet (Jacobsen, 1998).

Spesifikke trekk ved informantene kan også påvirke studiens vitenskapelige kvalitet. I studien deltok det tre menn og fire kvinner. Mennene i studien er godt voksne, mens kvinnene er stort sett yngre. Dersom jeg hadde hatt en større aldersspredning i begge kjønn ville jeg muligens fått andre resultater. En person som får vite at han har arvet mutasjonen for HD sent i livet vil

muligens se annerledes på denne kunnskapen enn en som får dårlig svar i yngre alder. Hvordan man erfarer kunnskap om genetisk risiko kan være avhengig av hvor i livet man er.

Informantene i denne studien er med i Euro-HD nettverket. De går alle til oppfølging ved Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo Universitetssykehus. Dersom jeg hadde hatt informanter fra andre sykehus i Norge ville jeg muligens fått annen informasjon. Sett fra en annen side kan det bekrefte at metodene man benytter seg av og oppfølgingen av pasienter med HD, fungerer bra ved regionsykehuset.

Som tidligere nevnt fant intervjuene sted ved lånt veiledningsrom på avdelingen, rommet er forholdsvis enkelt og preges ikke av støy. På den måten opplevde informantene gjerne lokalet som lite truende, og at de kunne slappe av. En avslappet og rolig intervjusituasjon kan bidra til å skape en komfortabel atmosfære hvor informantene finner det lettere å være åpen om det ønskede temaet. En annen fordel med at intervjuene fant sted på Avdeling for medisinsk genetikk, slik jeg ser det, er at informantene var på et sted som har stor relevans i forhold til det emnet som skulle diskuteres; Huntingtons sykdom. Noe jeg vurderer som en styrke i studien er at informantene forteller om egne erfaringer, erfaringer som er unik for akkurat den personen. Hvordan den personen tenker, føler og handler omkring det å leve med HD blir beskrevet under intervjuet.

Det stilles ofte spørsmål om intervjuerens reliabilitet i intervjuforskningen. *”Kan det være at intervjuresultatene skyldes ledende spørsmål?”* I denne studien har jeg forsøkt å unngå en ledende spørsmålsform, informantene har selv fått fortalt om deres erfaringer med å leve i visshet om Huntingtons sykdom. Jeg vil videre kommentere min rolle som forsker i denne studien. Mitt viktigste redskap var kommunikasjon med informantene. En opplevelse av god kontakt mellom de aktuelle parter er avgjørende for å få til et godt intervju. Det var helt klart en viktig del av intervjuet at jeg som forsker klarte å gi et godt førsteinntrykk av meg selv som person og av studien. Jeg følte at jeg klarte dette, jeg var lite usikker og jeg klarte å ”være meg selv”. Selv om jeg har mindre erfaring med intervjuer, var jeg godt forberedt i forkant av intervjuet. Jeg opplevde at informantene var svært åpne da de fortalte om sin livssituasjon, og at de hadde stor vilje til å dele deres opplevelser med meg. Noen av informantene fortalte om tøffe historier som gikk innpå meg, og satte meg litt ut. At jeg da var mindre åpen mot informantenes livsverden og det de samtale om, vil kunne svekke studiens validitet.

Jeg opplevde enkelte ganger at informanten pratet mye om et tema som hadde mindre relevans til studiens problemstilling, jeg prøvde da forsiktig å guide informanten til emner som hadde mer relevans. De fleste temaene i intervjuguiden ble dekket uten at jeg som forsker trengte å stille så mange spørsmål.

Studiens funn kan ikke generaliseres til å gjelde alle personer som får et dårlig svar på presymptomatisk test for Huntingtons sykdom, funnene er gyldige for dette utvalget. Et annet utvalg ville kanskje gitt andre funn. Likevel er hovedelementene i det som kommer frem i denne studien forenlig med det som litteraturen på området fremhever. Jeg mener at funnene fra denne studien både kan ha interesse for helsevesenet, og for mennesker som er berørt av Huntingtons sykdom. I forhold til helsevesenet forteller studien noe om hvilke tiltak som er ønskelig og hva det er behov for. Studiens funn viser hvilke områder det er viktig å ha fokus på når det gjelder presymptomatisk testing for Huntingtons sykdom. Funnene fra studien kan også, slik jeg ser det, være nyttig i forhold til andre mennesker, enten for dem som er risikopersoner, dem som har fått et dårlig svar eller for andre som har tilknytning til Huntingtons sykdom eller andre arvelige sykdommer.

## **5.5 Videre forskning**

Huntingtons sykdom er et viktig forskningsfelt. Det forskes mye på en kur som kan bremse eller stoppe sykdommen, men det er også viktig at det blir forsket på konsekvenser av presymptomatisk testing. Slik jeg ser det er det mange spennende problemstillinger knyttet til Huntingtons sykdom som kan undersøkes. Jeg vil herunder nevne noen som vil kunne supplere den kunnskapen som er produsert i min studie.

Formålet med denne studien har vært å undersøke erfaringer knyttet til det å leve med visshet om Huntingtons sykdom. Informantens erfaringer gir noen viktige holdepunkt for hva som kan hjelpe mennesker å mestre et dårlig testsvar. Funnene som fremkommer i denne studien, om hvordan mennesker mestrer negativ informasjon, syntes jeg er viktig å få fram til andre risikopersoner. Det er nok mange som lurer på hvordan andre erfarer et dårlig testsvar. Først og fremst syntes jeg at det ville det vært interessant å gjøre en større undersøkelse om temaet i min studie, der man inkluderer et større antall informanter. Det ville også vært interessant å sammenligne erfaringer hos personer som har vokst opp med HD tett innpå seg med personer

som ikke har opplevd noe særlig av sykdommen. Om hvordan disse ulike erfaringene påvirker det å få et dårlig gensvar.

Temaet ”å leve med visshet” er en sentral del av det å få et dårlig svar på presymptomatisk gentest for HD, og inkluderer et vidt spekter av individuelle erfaringer. Det hadde vært interessant å studere erfaringer med det å leve i visshet både hos dem med dårlig svar og hos dem med godt svar. Det kunne også vært interessant å gjøre en studie på risikopersoners livserfaring før de får testsvaret og gjort samme studie i etterkant, når de har fått ett dårlig svar.

Forskning har gitt oss innsikt i mange viktige aspekter knyttet til Huntingtons sykdom. Endelig ønsker jeg at min studie kan være et viktig bidrag til dette forskningsfeltet.

## **5.6 Konklusjon**

Denne studien viser at det å leve med visshet om Huntingtons sykdom har mange forskjellige ansikt. Det finnes ikke to personer som er like, og som erfarer å leve med visshet med HD på samme måte. Noen opplever sykdommen mer dramatisk enn andre. Å leve med HD i familien setter sine spor og preger valg en gjør senere i livet. Valget om man skal ta gentesten er et meget vanskelig valg. Noen tester seg for å slippe unna uvissheten, mens andre tester seg for barnas skyld. Resultatet av gentesten gir ny viten om fremtiden, både for testpersonen og for familien. Å få et dårlig svar på testen gir blandete følelser, samtidig som det er vondt å få svaret erfarer de fleste paradoksalt nok at det også føltes som en lettelse. I tiden rett etter at de fikk svaret tenkte de fleste informantene mye på hvem de ønsket å fortelle om testsvaret til, de er alle mer eller mindre åpne om sykdommen. De har med dette opplevd at folk både har støttet dem og trukket seg unna dem. Flere engster seg også til dagen hvor de må informere barna om at HD er i slekten, hvordan man går fram i en slik situasjon finnes det ingen fasit på. En av informantene har valgt å ikke få barn på grunn av all usikkerheten rundt HD. Selv om informantene har fått visshet i at de har arvet mutasjonen for HD må de forholde seg til en ny usikkerhet, de vet fortsatt ikke når eller hvordan sykdommen bryter ut. Et annet fellestrekk ved informantene i studien er at de er redd for å bli syk, de tenker på sykdommen daglig og de fleste ser etter symptomer hos seg selv. Alle informantene som har barn er også svært bekymret for disse, om barna har arvet mutasjonen eller at barna må oppleve mor/far syk. Det kommer også fram at flere er redd for at de skal bli en belastning for andre mennesker, samt

spørsmålet om hvem som skal ta vare på en når man bli syk. Livskvaliteten til informantene beskriver de selv som god. Noen forteller til og med at den er bedre, at de har fått en liten oppvåkning i forhold til at livet er ”her og nå”. Informantene prøver å gjøre mest mulig positive ting, de er blitt flinkere til å prioritere og setter mer pris på de små gledene ved livet. Deres verdier har endret seg. Nå som de vet svaret om HD, er det hverdagsgledene som teller, det gjelder å finne håp i hverdagen og gjøre det man har lyst til å gjøre. Flere forbereder seg på tiden som kommer, både når det gjelder økonomi og bolig, de planlegger og har en bevisst holdning til hva de gjør og ikke gjør. De fleste informantene trener regelmessig eller forebygger på andre måter at sykdommen skal bryte ut, de har alle tro på at forebygging nytter. Alle beskriver at de blir behandlet bra av helsevesenet, de vet hvor de skal henvende seg dersom de har behov for det. De understreker også at de får nødvendig oppfølging og støtte, men flere av informantene har takket nei til dette, fordi de føler det blir fokusert for mye på sykdommen. Det kan være nødvendig med profesjonell hjelp, men det kan også være godt å dele erfaringer med og møte andre i samme situasjon. Informantene sier at det å leve med visshet om Huntingtons sykdom går mye bedre enn det folk flest tror, det er vanskelig, men det er noe de bare må lære seg å takle. De legger stor vekt på at man selv bestemmer hvordan man vil leve sitt eget liv, man kan velge å ”gå i kjelleren” eller man kan velge å få mest mulig ut av livet.

Mestringsmekanismer som sosial støtte, akseptering, åpenhet og det å ha en positiv innstilling har helt klart vært viktig og hjulpet informantene med det å leve i visshet. Å ha noen å snakke med og dele opplevelser med er en nødvendighet, støtte fra familie og venner beskrives som svært viktig for å takle et dårlig svar. Alle informantene har på sin måte oppnådd å skape forståelse og en aksept rundt det å leve med visshet om Huntingtons sykdom. Informantene legger sin tillit til forskningen, de håper at det snart skal finnes en kur som kan sette en stopper for Huntingtons sykdom.

Denne studien kan gjøre oss oppmerksom på hva som er viktig å legge vekt på når risikopersoner for HD får et dårlig svar. Studiens resultater vil, slik jeg ser det, være relevante innspill i kvalitetssikringen og videreutviklingen av dagens helsetjenester. Studien kan også bidra til å vise andre mennesker i samme eller liknende situasjoner at man kan ha et godt liv selv om man har kunnskap om sin genetiske status.

## 6. LITTERATURLISTE

Almqvist, E.W., Bloch, M., Brinkman, R., Craufurd, D. & Hayden, R.M. (1999). *A worldwide assessment of the frequency of suicide, suicide attempts, or psychiatric hospitalization after predictive testing for Huntington disease*. Am J Hum Genet, 64, 1293–304.

Bandura, A. (1997). *Self-efficacy. The exercise of control*. New York: W. H. Freeman and company.

Bates, G., Jones, L. & Harper, P. (2002). *Huntingtons disease*. 3 ed. Oxford: University Press.

Baumeister, R.F. & Leary, M.R. (1995). *The need to belong: Desire for interpersonal attachments as a fundamental human motivation*. Psychological Bulletin, 117, 497-529.

Bengtsson, J. (1999). "En livsvärldsansats for pedagogisk forskning". I: Bengtsson, J. (red.): Med livsvärlden som grund. Bidrag til utveklendet av en livsverdsfenomenologisl ansats i pedagogisk forskning. Göteborg: Daidalos s 9-49.

Bloch, M., Adam, M., Wiggins, S., Hayden, M.R. (1992). Predictive testing for Huntington's Disease in Canada: The experience of those receiving an increased risk. Am J Med Genet, 42, 499-507.

Blomhoff, S., Malt, U. & Weisæth, L. (1995). *Psykososiale aspekter ved prediktiv testing for genetisk sykdom. Erfaringer etter to års veiledning ved Huntingtons sykdom*. Tidsskrift for den Norske Lægeforening, 115, 27-29.

Blomhoff, S & Stokke, B. (1995). "Det vanskelige valget- presymtomatisk testing ved genetisk sykdom." I. Ruud, E., Nilsson, B (red). *Hver for seg små- sammen store*. Oslo: Avdeling for sjeldne sykdommer, Rikshospitalet.

Bloom, J.R. (1990). *The relationship of social support and health*. Social science and Medicine 30 (5) 635-637.



Cobb S. (1976). *Social support as a moderator of life stress*. Psychosomatic Medicine. 38. 300–314.

Codori, A.M. & Brandt, J. (1994). *Psychological cost and benefits of predictive testing for Huntington's disease*. Am J Med Genet, 54, 167-173.

Conner, M & Norman, P. (1995). *Predicting Health Behaviour*. Open University Press.

Craufurd, D. & Harris, R. (1986). *Ethics of predictive testing for Huntington's chorea: the need for more information*. Br Med J, 293, 249-251.

Craufurd, D., Kerzin-Storror, L., Dogde, A. & Harris, R. (1989). *Uptake of presymptomatic predictive testing for Huntington's disease*. The Lancet, 9, 603-605.

Cullberg, J.C. (1994). *Mennesker i krise og utvikling*. Oslo: Aschehoug.

Dahlberg, K. (1997). *Kvalitative metoder för vårdvetare*. Lund: Studentlitteratur.

Dalgard, O.S., Ystgaard, M., & Brevik, J.I. (1995). *Sosiale miljøfaktorer og psykisk helse*. I O.S. Dalgard, E. Døhlle & M. Ystgaard (red.), *Sosialt nettverk, helse og samfunn* (s. 13-36). Oslo: Universitetsforlaget.

Decruyenaere, M., Evers-Kiebooms, G., Cloostermans, T., Boogaerts, A., Demyttenaere, K., Dom R. & Fryns, J.P. (2003). *Psychological distress in the 5-year period after predictive testing for Huntington's disease*. Eur J Hum Genet, 11, 30–38.

Di Maio, L., Squitieri, F., Napolitano, G., Campanella, G., Trofatter, J.A. & Conneally, P.M (1993). *Suicide risk in Huntington's disease*. J Med Genet, 30, 293–295.

Dyregrov, K. (2005). *På tynn is – Barn og unges situasjon når foreldre rammes av kreft*. Resultat fra et Pilotprosjekt. Rapport. Senter for Krisepsykologi. Bergen.

Eldevik, J. (2008). *Skjult sorg hos barn og unge. Hva er skjult sorg og hvilke konsekvenser kan den ha?* Masteroppgave, Universitetet i Oslo.

Etikkom.no. *Helsinkideklarasjonen*.

<http://etikkom.no/no/FBIB/Praktisk/Lover-og-retningslinjer/Helsinkideklarasjonen/> (09-09-09).

Euro-HD. *European Huntingtons Disease network*.

<http://www.euro-hd.net/html/network/project> (23.03.10)

Evers-Kiebons, G., Nys, K., Harper, P., Zoetewij, M., Dürr, A., Jacopini, G., Yapijakis, C. & Simpson, S. (2002). *Predictive DNA-testing for Huntington's disease and reproductive decision making: a European collaborative study*. European Journal of Human Genetics, 10, 167–76.

Fog, J. (2004). *Med samtalen som utgangspunkt. Det kvalitative forskningsinterview*. Danmark: Akademisk forlag.

Fossaskaret, E., Fuglestad, O.L. & Aase, T.H. (2006). *Metodisk feltarbeid, produksjon og tolkning av kvalitative data*. Oslo: Universitetsforlaget.

Fraser, F.C. (1974). *Genetic Counseling*. American Journal of Human Genetics, 26, 636-59.

Gadamer, H.G. (2004). *Sandhed og Metode*. Århus: Systime academic.

Gargiulo, M., Lejeune, S., Tanguy, M.L., Laforêt, L.K., Faudet, A., Cohen, D., Feingold, J & Dürr, A. (2009). *Long-term outcome of presymptomatic testing in Huntington disease*. European Journal of Human Genetics, 17, 165–171.

Grey, A. (2000). “*Huntington og meg, en ungdomsbok*”. Wellington: Huntington's Disease Association Inc. (oversatt til Norsk av Helle-Marit Løvset. Omega kommunikasjon a/s okt 2002-LHC).

Guneriusen, W. (1996). *Aktør, handling og struktur. Grunnlagsproblemer i samfunnsvitenskapene*. Oslo: Tano.

Harris E.C. & Barraclough B.M. (1994). “*Suicide as an outcome for medical disorders*”. Medline: Medicine, 73, 281–96.

Heiberg, A. (2008). "*Huntingtons sykdom*". Tidsskrift for den Norske legeforening, 19, (128), 2214-7.

Heiberg, A. (2010). Personlig meddelelse.

Helder, D.I., Kaptein, K.K., Van Kempen, G.M., Weinman, J., Van Houwelingen, J.C., Roos, R.A. (2002). *Living With Huntington's Disease: Illness Perceptions, Coping Mechanisms, and Spouses' Quality of Life*. International Journal of Behavioral Medicine, 9, (1), 37 – 52.

Helle, J.R., Braathen, G.J., Pedersen, J.C., Skodje, T., Stokke, B. & Berk, K. (2000). *Genetisk veiledning ved presymptomatisk testing for Huntingtons sykdom*. Medisin og vitenskap. Tidsskrift for den Norske legeforening, 20, (120), 2412-6.

Huggins, M., Bloch, M., Wiggins, S., Adam, S., Suchowersky, O., Trew, M., Klimek, M., Greenberg, C.R., Eleff, M., Thompson, L.P., Knight, P., Macleod, K., Girard, J., Theilman, A., Hendrick, & Hayden, M.R. (1992). *Predictive testing for Huntington's disease in Canada: Adverse effects and unexpected results in those receiving a decreased risk*. Am J Med Genet, 42, 508-515.

Huizinga, G. A. (2006). *The impact of parental cancer on children*. Doctoraat in de Medische Wetenschappen. Rijksuniversiteit Groningen. European Society for Medicine Oncology.

Huntington, G. (1872). *On chorea*. Medical and Surgical Reporter, 26, 320–1.

Huntington.no. <http://www.huntington.no/index.php?articleid=119> (10.04.10).

Jacobsen, L.B (1998). *Psykososiale konsekvenser av presymptomatisk gentest for Huntingtons sykdom*. Oslo: Smågruppesenteret.

Janoff-Bullman, R. (1992). *Shattered assumptions. Toward a new psychology of trauma*. New York: The Free Press.

Kessler, S., Field, T., Worth, L. & Mosbarger, H. (1987). *Attitudes of persons at risk for Huntington disease toward predictive testing*. Am J Med Genet, 26, 259–270.

Kessler, S. & Bloch, M. (1989). *Social System responses to Huntington Disease*. Family process, 28, 59-68.

- Kessler, S. (1993). *Forgotten person in the Huntington family*. Am J Med Genet, 48, 145.
- Kremer, B. (2002). *Clinical neurology of Huntington`s disease. Diversity in unity, unity in diversity*. I. Bates, G., Harper, P. S & Jones, L. *Huntington`s disease*. 3 ed. Oxford: Oxford University Press.
- Kringlen, E. & Finset, A. (2006): "*Den kliniske samtalen – kommunikasjon og pasientbehandling*". Oslo: Gyldendal akademisk, 2. utgave.
- Kvale, S. (2001). *Det kvalitative forskningsintervju*. Oslo: Gyldendal Norsk forlag.
- Langdridge, D. (2007). *Phenomenological Psychology. Theory, research and method*. UK: Pearson education.
- Lazarus, R. S. & Folkman, S. (1984). *Stress, appraisal, and coping*. New York: Springer Publishing Company, Inc.
- Lazarus, R.S. (1999). *Stress and emotion: A new synthesis*. New York: Springer Publishing Company, Inc.
- Licklederer, C., Wolff, G. & Barth, J. (2008). *Mental health and quality of life after genetic testing for Huntington disease: A long-term effect study in Germany*. New York: Wiley-Liss.
- Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven, revidert) (2003). LOV 2003-12-05-100.
- Lov om pasientrettigheter (pasientrettighetsloven) (1999), LOV 1999-07-02-63.
- Lund, J.C. (1862). Chorea Sti Viti i Sætersdalen. Uddrag af distriktlæge J.C. Lunds medicinalberetning for 1860. *Beretning om sundhetstilstanden og medicinalforholdene i Norge i 1860*. Norges offisielle statistikk, utgitt i Aaret, 4, 137.
- Malterud, K. (1996). *Kvalitative metoder i medisinsk forskning, en innføring*. Oslo: Tano Aschhoug forlag.

Malterud, K. (2003). *Kvalitative metoder i medisinsk forskning*. Oslo: Uiniversitetsforlaget. 2 utgave.

Marteau, T.M. & Croyle, R.T. (1998). *Psychological responses to genetic testing*. BMJ, 316, 693-696.

Mastermauro, C., Myers, R.H. & Berkman, B. (1987). *Attitudes toward presynptomatic testing in Huntingtons Disease*. Am J Med Genet, 26, 271-82.

Meiser, B & Dunn, S. (2000). *Psychological impact of genetic testing for Huntingtons disease: an update of the litterature*. J Neurol Neurosurg Psychiatry 69 (5) 574-8.

Meissen, G.J. & Bercheck, R.L. (1987). *Intended use of predictive testing by those at risk for Huntingtons Disease*. Am J Med genet, 26, 271-282.

Miles, M.B & Huberman, A.M. (1994). *Qualitative data analysis: An expanded sourcebook*. I: S. Kvale (red.): *Det kvalitative forskningsintervju*. Oslo: Gyldendal.

Mæland, J. G. (2005). *Forebyggende helsearbeid i teori og praksis*. Oslo:Universitetsforlaget.

Naidoo, J. & Willis, J. (2000). *Health promotion. Foundations for Practice*. 2 ed. London: Bailliere Tindal.

Newman M.(1999). *Health as Expanding Consciousness*. Journal of Nursing Scholarship, 31, (3), 227-230.

Polit, D & Beck, C. (2008). *Nursing research, generating and assessing evidente for nursing practice*, 8 ed. Philadelphia:LWW.

Quaid, K.A., Brandt, J. & Folstein, S.E. (1987). *The Decision to be Tested for Huntington Disease*. JAMA, 257, 3362.

Read, A. Donnai, D. (2007): *New Clinical Genetics*. Manchester: Scion Publishing Ltd.

Reeve, J.M. (2005). *Understanding motivation and emotion*. New York: Wiley-Liss.

Resta R.G. (2000). *Psyche and Helix, psykological aspects of genetic counselling*. Essays by Semour Kessler. New York: Wiley-Liss.

Ringdal, K. (2001) *Enhet og mangfold – Samfunnsvitenskapelig forskning og kvantitativ metode*. Bergen: Fagbokforlaget.

Roos, R.A., Vegter-van der Vlis, M., Tibben, A., Skraastad, M.I. & Pearson, P.L. (1990). *Procedure and initial results of presymptomatic DNA studies in Huntington's chorea*. Nederlands tijdschrift voor geneeskunde, 134, (14), 704-7.

Rosenfeld, A. (1984). At risk for Huntington's disease: who should know what and when? Hastings Cent Rep, 14, 5–8.

Rosenlund, S. & Jacobsen, L.B. (1997). *Huntingtons sykdom – Konsekvenser for familien*. I. Ruud, E., Nilsson, B (red). *Hver for seg små- sammen store*. Oslo: Avdeling for sjeldne sykdommer, Rikshospitalet.

Salner, M. (1989). *Validity in human science research*. I: S. Kvale (red.): *Det kvalitative forskningsintervju*. Oslo: Gyldendal.

Schoenfeld, M., Myers, R.H., Cupples, L.A., Berkman, B., Sax, D.S. & Clark, E. (1984). *Increased rate of suicide among patients with Huntington's disease*. J of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry, 47, 1283-87.

Selye, H. (1978). *Stress uten press*. Oslo: Hjemmet Fagpresseforlag.

Shoulson, I. Fahn, S. (1979). Huntington's Disease: Clinical care and evaluation. Neurology, 29, 1-3.

Smith, L.M. (1990). *Ethics in qualitative field research: An individual perspective*. I: S. Kvale (red.): *Det kvalitative forskningsintervju*. Oslo: Gyldendal.

Spijker, A.V & Kroode, H.F.J (1997). *Psychological aspects of genetic counselling: A review of the experience with Huntington's Disease*. Irland: Elsevier Science.

Stressreductionclinic.org (27.4.10). <http://www.stressreductionclinic.org/index.html>

Svenaesus, F. (2003). *Sjukdomens mening. Det medicinska mötets fenomenologi og hermeneutic*. Stockholm: Natur och Kultur.

Thagaard, T. (2003). *Systematikk og innlevelse*. Oslo: Fagbokforlaget.

The Huntington`s Disease Collaborative Research Group (1993). *A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on huntington`s disease chromosomes*. Cell, 72, 971-83.

Tercyak, K.P., Streisand, R., Peshkin, B.N & Lerman, C. (2000). *Psychosocial Impact of Predictive Testing for Illness on Children and Families: Challenges for a New Millennium*. Journal of Clinical Psychology in Medical Settings, 7, (1). Nederland: Springer.

Thesen, J & Malterud, K. (2001). *“Empowerment og pasientstyrking-et undervisningsopplegg.”* Tidsskrift for Norsk Lægeforening, 13, (121),1624-6.

Thornquist, E. (2003). *Vitenskapfilosofi og vitenskapsfilosofi: for helsefag*. Oslo: Fagbokforlaget.

Tibben, A. (1993). *What is knowlengde but grieving? On psychological effects of presymptomatic DNA-testing for Huntington`s Disease*. PhD thesis. Rotterdam: Erasmus University.

Torbjønsen, T., Stifoss-Hanssen, H., Abrahamsen, A.F. & Hannisdal, E. (2000). *Kreft og religiøsitet - en etterundersøkelse av pasienter med Hodgkins sykdom*. Tidsskrift for Norsk Lægeforening, 120, 346-8.

Tyler, A. & Harper P.S (1983). *Attitudes of subjects at risk and their relatives toward genetic counselling in Huntington`s disease*. J of medical genetics, 20, 179-188.

Tyler, A., Ball, D. & Craufurd, D. (1992). *Presymptomatic testing for Huntingtons`s Disease in the United Kingdom*. BMJ, 304, 1539.

Van Manen, M. (1997). *Researching lived Experience. Human Science for an Action Sensitive Pedagogy*. Canada: The Althouse press.

Wahlin, T.B., Bäckman, L., Lundin, A., Haegermark, A., Winblad, B. & Anvret, M. (2000). *High suicidal ideation in persons testing for Huntington's disease*. Acta Neurologica Scandinavica, 102, (3), 150-161. Blackwell Publishing.

Wexler N.S. (1979). *Genetic "Russian Roulette": The experience of being "At Risk" for Huntington's Disease*. Genetic Counseling: Psychological Dimensions. Academic Press

Wormnes, B. & Manger, T. (2005). *"Motivasjon og mestring, veier til effektiv bruk av egne ressurser"* Oslo: Fagbokforlaget.



## **7. VEDLEGG**

### **1. Intervjuguide**

### **2. Svar fra Regional Komitè for medisinsk forskningsetikk (REK Vest)**

### **3. Informasjonsskriv**

### **4. Samtykkebrev**

## Intervjuguide

### Innledende spørsmål.

Alder

Utdanning/yrke

Sivil Status

Barn/alder

### Å få et dårlig svar.

Kan du fortelle litt om hvordan du kom i kontakt med Medisinsk genetisk avdeling?

Hva var det som gjorde at du valgte å komme?

Hva visste du på forhånd?

Hvilke tidligere erfaringer har du med Huntingtons sykdom?

- Hos nære familiemedlemmer

Hvordan opplevde du tilbudet ved avdelingen?

Hva gjorde at du tok testen?

Hvilket år fikk du vite resultatet av genetisk test for Huntingtons sykdom?

Hvordan opplevde du det å få svaret, hvilke tanker gjorde du deg?

Hva betydde svaret for deg og din framtid?

Hadde noen med deg under svarsamtalen?

### Sosialt nettverk

Har du opplevd følelsesmessige reaksjoner etter testingen?

- Depresjon, angst, redsel, tristhet, lei eller nedfor.

Hva har testresultatet betydd for deg?

Hvordan er din omsorgstilling for deg selv?

Hvem har du fortalt testresultatet til?

Føler du at svaret her påvirket dine familie/jobb relasjoner?

Snakker dere åpent om sykdommen i familien?

Hvilke tilbakemeldinger får du fra en eventuell ektefelle/samboer?

Hvordan opplever du forandringer til omverden?

Føler du deg diskriminert bla når det gjelder forsikring, i sosial sammenheng, i arbeidsliv og i kontakt med helsevesen?

Er det blitt lettere/vanskeligere å snakke om sykdommen?

Hvilke følelser har du ovenfor familien nå etter testingen?

- hemmeligholdelse, skyld, dårlig samvittighet, sinne, lettelse, trygghet.

Hvordan tenker du i forhold til barna dine?

Føler du at du får god støtte fra familie/venner og nærmiljø?

### Hverdagen.

Hvordan klarer du deg yrkesmessig/økonomisk?

Føler du at dette forandret seg etter du fikk testresultatet?

Hvilke tanker har du gjort deg om din framtid?

Hvordan har du med denne vissheten i dag?

Føler du at du tenker og handler annerledes på livet etter du fikk informasjonen?

Hvordan tenker du om livet ditt og om håp og ønsker om framtiden?

Tenker du mye på sykdommen?

Går du å kjenner etter symptomer/føler du at du har fått noen symptomer?

Opplever du deg selv som frisk eller syk?

Er det noe du ville ha gjort annerledes eller har gjort annerledes som følge av informasjonen du fikk?

Kan du si noe om hvordan du vurderer din livskvalitet nå som du vet at du er genbærer i forhold til før du testet deg?

Kan du fortelle litt om hva som verdifullt for deg?

Har du andre verdier nå enn før?

Hvordan erfarer du at du mestrer å leve med det å vite at du er genbærer?

Er det noe som særlig har hjulpet deg å mestre det å leve i visshet?



UNIVERSITETET I BERGEN

*Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk, Vest-Norge (REK Vest)*

Åshild Lunde

[ashild.lunde@isf.uib.no](mailto:ashild.lunde@isf.uib.no)

Institutt for samfunnsmedisinske fag

Universitetet i Bergen

Vår ref

2009/1258

Dato

05.10.09

**Ad. prosjekt: Å leve med visshet om Huntingtons sykdom**

Det vises til din søknad om godkjenning av forskningsprosjekt, datert 07.09.09.

REK Vest behandlet søknaden i møtet den 24.09.09.

Formålet med studien er å skaffe mer kunnskap om hvordan genbærere av Huntingtons sykdom opplever det å leve med visshet om at en kan utvikle sykdommen. En ønsker at kunnskap fra studien skal kunne bidra til å legge tilrette for god helsetjenestelig ivaretagelse av mennesker som er genbærere for Huntingtons sykdom.

Det oppgis i søknaden at forskningsansvarlig er Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Ettersom forskningsdeltakerne er pasienter ved Avdeling for medisinsk genetikk, Rikshospitalet, er det naturlig at helseforetaket er forskningsansvarlig selv om prosjektleder er ansatt ved Universitetet i Bergen. Forskningsansvarlig vil ha det overordnede ansvaret for forskningsprosjektet, jfr. helseforskningsloven § 4 e med forskrift § 3.

Søknaden inneholder gode etiske refleksjoner til tilnærmingen og temaet. Komiteen anser temaet som svært krevende for en student, men mener at forbindelsen til kompetente fagfolk gjør at gjennomføringen av studien likevel kan godtas.

Komiteen ser at undersøkelsen kan gi nyttige resultater, men vurderer også nytteverdien som noe begrenset ettersom antallet genbærere i Norge vil bli sterkt redusert etter noen generasjoner på grunn av genetisk veiledning.

Komiteen mener forskningsprotokollen viser at det er lagt opp til en god gjennomføring av prosjektet, men har likevel to råd som en ønsker å gi:

- Tidligere studier viser at personene med påvist sykdomsmutasjon ofte erfarer diskriminering blant annet når det gjelder forsikring, i sosial sammenheng, i arbeidsliv og i kontakt med helsevesen. Denne problemstillingen kan med fordel også belyses i denne undersøkelsen. (BMJ (2009) 338:62175)
- Det vil alltid være en viss risiko for at deltakerne kan ha behov for ekstra oppfølging av psykolog i etterkant av en slik undersøkelse. Komiteen anbefaler derfor at man har en tilfredsstillende beredskapsplan der det inngår samarbeid med psykolog.

I samtykkeerklæringen forekommer formuleringen: ”stedfortredende samtykke når berettiget...”. Komiteen setter som vilkår til godkjenningen at denne formuleringen fjernes ettersom alle deltakerne skal være samtykkekompetente.

Noen mindre feil/unøyaktigheter i informasjonsskrivet bes korrigert – se vedlegg.

Vedtak:

- *Prosjektet godkjennes på betingelse av at ovennevnte vilkår tas til følge.*
- *Oslo universitetssykehus HF er forskningsansvarlig etter helseforskningsloven for dette prosjektet.*

Vennlig hilsen

Jon Lekven  
leder

Camilla Gjerstad  
førstekonsulent

***Ny ordning fra 01.07.09:***

*En gjør oppmerksom på at denne søknaden er vurdert i henhold til helseforskningsloven, som ble satt i kraft 01.07.09. Dette innebærer at REK fra og med denne dato har kompetanse til å godkjenne opprettelse og endring av forskningsbiobank, å innvilge dispensasjon fra taushetsplikt og å gi tillatelse til bruk av personopplysninger til forskning. Saker som er søkt Helsedirektoratet, NSD eller Datatilsynet vedrørende ovennevnte, vil utelukkende bli behandlet av REK. Dette for å unngå parallellbehandling av saker nå i overgangsfasen.*

*REK Vest forutsetter at dette vedtaket blir forelagt den forskningsansvarlige til orientering. Se helseforskningsloven § 6, jfr. § 4 bokstav e.*

*De regionale komiteene for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk foretar sin forskningsetiske vurdering med hjemmel i helseforskningsloven § 10, jfr. forskningsetikkloven § 4.*

*Saksbehandlingen følger forvaltningsloven. Komiteenes vedtak etter forskningsetikklovens § 4 kan påklages (jfr. forvaltningsloven § 28) til Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag. Klagen skal sendes REK Vest (jfr. forvaltningsloven § 32). Klagefristen er tre uker fra den dagen du mottar dette brevet (jfr. forvaltningsloven § 29).*

### Korreksjon av informasjonsskriv og samtykkeerklæring

Som hovedregel kreves det samtykke fra deltakere i medisinsk og helsefaglig forskning. Samtykket skal være informert, frivillig, uttrykkelig og dokumenterbart. Det er derfor sentralt at informasjonsskrivet fremstår som tydelig og konsist for deltakeren, og at deltakeren ikke blir utsatt for utilbørlig press.

Mal til informasjonsskriv finnes på: <http://helseforskning.etikkom.no/xnet/project>  
Denne kan benyttes så langt det passer.

Prosjektet er godkjent/godkjent på vilkår, men vi forventer at følgende endring(er) foretas i informasjonsskrivet og/eller samtykkeerklæringen:

<input type="checkbox"/>	Informasjonsskrivet må utformes som en forespørsel, gjerne i overskriften.
<input type="checkbox"/>	Informasjonsskrivet bør starte med å forklare hvorfor mottaker blir spurt om å delta.
<input type="checkbox"/>	Informasjonsskrivet bør kortes ned.
<input checked="" type="checkbox"/>	Teksten må språkvaskes.
<input type="checkbox"/>	Det må være samsvar mellom tittel på prosjektet i prosjektsøknad og i informasjonsskriv
<input type="checkbox"/>	Erstatt begrepet "anonym" med "avidentifisert" eller "konfidensielt".
<input type="checkbox"/>	Unngå unødvendige eller tekniske detaljer om forskningsprosjektet.
<input type="checkbox"/>	Forklar fremmedord.
<input type="checkbox"/>	Unngå egosentrisk fokus (jeg, meg, mitt).
<input type="checkbox"/>	Unngå appellerende eller overtalende formuleringer, for eksempel "kjære deltaker", "du inviteres til å delta".
<input type="checkbox"/>	Det skal stå i klartekst at det er frivillig å delta i prosjektet.
<input type="checkbox"/>	Bruk <i>godkjent</i> av REK istedenfor <i>tilrådd/klarert</i> .
<input type="checkbox"/>	Oppgi hvordan kontaktperson kan kontaktes.
<input type="checkbox"/>	Presentasjon av kontaktperson/forskere bør komme til slutt i skrivet.
<input checked="" type="checkbox"/>	Den ansvarlige institusjonens logo må fremkomme.
<input type="checkbox"/>	Komiteen navn må skrives rett.
<input type="checkbox"/>	Samtykkeerklæringen må stå på egen side slik at deltaker kan beholde et eksemplar av informasjonsskrivet.
<input type="checkbox"/>	I samtykkeerklæringen må alternativet "Ikke villig til å delta" strykes.
<input checked="" type="checkbox"/>	Annet: <ul style="list-style-type: none"><li>• I formulering "helt frivillig", kan ordet "helt" utgå</li><li>• Det må framkomme av forespørselen når data skal slettes.</li><li>• Setningen "du vil bli sikret full anonymitet" må strykes eller erstattes med for eksempel "opplysningene om deg vil bli behandlet konfidensielt".</li></ul>

Bergen, 05.10.09.



## INFORMASJON OG FORESPØRSEL OM DELTAKELSE I STUDIEN

### ”Å LEVE MED VISSHET OM HUNTINGTONS SYKDOM”.

Dette er et spørsmål til deg om å delta i en forskningsstudie som omhandler personer som har fått positivt svar på presymptomatisk testing for Huntingtons sykdom.

Jeg er masterstudent i genetisk veiledning ved Institutt for samfunnsmedisinske fag (ISF), Universitetet i Bergen. Som en del av dette studiet skal jeg gjennomføre en forskningsstudie. Min hovedveileder er stipendiat Åshild Lunde (ISF). Professor Arvid Heiberg, overlege ved Avdeling for medisinsk genetikk ved Rikshospitalet, er biveileder.

Tittelen på studien er ”Å leve med visshet om Huntingtons sykdom”, og jeg ønsker her å intervju personer som har fått positivt svar på presymptomatisk gentest for Huntingtons sykdom. Å få positivt svar vil i denne undersøkelsen bety at man har funnet en genforandring som senere vil gi sykdom.

Hensikten med studien er å få innsikt i hvordan friske personer erfarer det er å leve med vissheten om at de kan bli syk av Huntingtons sykdom i framtiden. Studien ønsker å få frem opplevelser og tanker som beskriver denne livssituasjonen. For at Helsevesenet på best mulig måte skal kunne ivareta den enkelte, samt familien, er kunnskap om dette viktig,

I studien vil det bli gjennomført intervju. Dersom du ønsker å være med i studien, returnerer du samtykkeerklæringen som medfølger dette informasjonsbrevet. Deretter vil du bli kontaktet av meg, og vi finner passende tid og sted for intervjuet. Det vil vare i 1-2 timer og foregå som en samtale mellom meg og deg. Dersom du synes det er greit, vil jeg gjerne nytte en båndopptaker under intervjuet. Båndopptaket gjør at jeg kan skrive ned mye av det som blir sagt etter selve samtalen. Opptaket og alle mine notater vil bli oppbevart nedlåst. Når studien er avsluttet slettes dataene. Informasjonen som registreres om deg skal kun brukes slik som beskrevet i hensikten med studien, og informasjonen vil bli behandlet konfidensielt. Det vil ikke bli brukt navn eller fødselsdato eller andre direkte gjenkjennende opplysninger. En kode vil knytte deg til dine opplysninger gjennom en navneliste. Det er kun autorisert

personell knyttet til prosjektet som har adgang til navnelisten og som kan finne tilbake til deg. Både veiledere og jeg har taushetsplikt. Dersom du ønsker det, kan du få tilsendt den ferdige masteroppgaven.

All deltakelse er frivillig, og du kan når som helst trekke deg fra undersøkelsen uten at dette får konsekvenser for deg.

Dersom du vil delta i studien, er det viktig at du leser og signerer den vedlagte samtykkeerklæringen og returnerer den innen 14 dager. Frankert og adressert svarkonvolutt er lagt ved. Jeg vil deretter ta kontakt med deg og avtale tid og sted for vår intervjusamtale.

Hvis du har spørsmål i forbindelse med denne henvendelsen kan jeg treffes på telefon 93207905 eller e-mail: [nhe008@student.uib.no](mailto:nhe008@student.uib.no)

Vennlig hilsen

Natalie Henriksen  
Masterstudent i helsefag  
Institutt for samfunnsmedisinske fag  
Studieretning genetisk veiledning  
Universitetet i Bergen  
E-mail: [nhe008@student.uib.no](mailto:nhe008@student.uib.no)

Arvid Heiberg  
Professor II, spesialist og overlege,  
avdeling for medisinsk genetikk,  
Rikshospitalet



### **SAMTYKKE ERKLÆRING**

Jeg bekrefter at jeg har lest ” Informasjon og forespørsel om å delta i studien *Å leve med visshet om Huntingtons sykdom*” og samtykker herved til å delta i denne studien.

Undersøkelsen utgjør en del av en master i helsefag, studieretning *genetisk veiledning* ved Universitetet i Bergen, og jeg er informert om at de opplysningene som jeg gir vil bli behandlet konfidensielt. Jeg deltar frivillig i studien, og er innforstått med at jeg når som helst kan trekke meg fra den.

Jeg vil delta i studien

Dato..... Sted.....

Deltagers navn (Blokkbokstaver).....

Telefon.....

E-mail.....

Signatur til deltaker.....

Jeg bekrefter å ha gitt informasjon om studien

.....

Natalie Henriksen